

**Formen
des umschriebenen Riesenwuchses
beim Kind**

von
Gerhard Brand
aus Nürnberg

1968

Digitized by the Internet Archive
in 2026

Aus der Klinik für Kinderheilkunde
der Universität Innsbruck
Direktor: Prof. Dr. med. H. Berger

Formen des umschriebenen Riesenwuchses beim Kind

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
der Hohen Medizinischen Fakultät
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg

vorgelegt von
Gerhard Brand
aus Nürnberg

Gedruckt mit Erlaubnis der Medizinischen
Fakultät der Universität Erlangen-Nürnberg



Dekan: Professor Dr. E. Wetterer

Referenten: Professor Dr. H. Berger und Professor Dr. A. Win-
dorfer

Tag der mündlichen Prüfung: 5. Februar 1968

FORMEN DES UMSCHRIEBENEN RIESENWUCHSES BEIM KIND

Gliederung:

A. EINLEITUNG:

1. Historischer Überblick und Problematik
2. Definition des Begriffes "Umschriebener Riesenwuchs"

B. EINTEILUNG DER RIESENWUCHSFORMEN:

1. nach KEHRER
2. nach LANGSTEINER und STIEFLER
3. Begleitsymptome und Sonderformen des umschriebenen Riesenwuchses
4. Beziehungen zu anderen Mißbildungssyndromen

C. ÄTIOLOGIE UND PATHOGENESE

1. Problematik
2. Umschriebener Riesenwuchs als Ausdruck einer Trophoneurose
3. Umschriebener Riesenwuchs als Ausdruck einer pränatalen Störung innerer Wachstumskräfte
4. Weitere Theorien zur Pathogenese

D. EIGENE KASUISTIK

1. Symptomatologie von insgesamt 11 beobachteten Fällen mit umschriebenem Riesenwuchs
 - a) Anamnese (FA, pränatale A., Geburts-A., jetzige A.)
 - b) Klinische Befunde
 - c) Röntgenbefunde
 - d) Anthropometrische Messungen
 - e) sonstige Befunde
2. Diskussion der Befunde und Stellung der Diagnose

E. ZUSAMMENFASSUNG

F. LITERATURVERZEICHNIS

FORMEN DES UMSCHRIEBENEN RIESENWUCHSES BEIM KIND

Monströser Riesenwuchs einzelner Körperabschnitte hat zu allen Zeiten allgemeines Aufsehen erregt. Sowohl in der bildenden Kunst als auch in den Märchen und Sagen aller Völker finden sich zahlreiche Zeugnisse dafür. (Vgl. bei KNOEPFLER-GERLICH, KLEINE).

In der Medizin hat sich für den umschriebenen Riesenwuchs (u.RW.), wie LANGSTEINER und STIEFLER ausführen, von jeher der pathologische Anatom interessiert und unter dem Gesichtspunkt der Korrigierbarkeit auch der Chirurg und Orthopäde. Erst als ein Zusammenhang zwischen RW und immer wieder zur Beobachtung kommenden gleichzeitigen Mißbildungen (Haut- und Gefäßanomalien, Geschwulstbildungen) aufgezeigt wurde, richteten auch Dermatologie, Neurologie und schließlich auch die Genetik ihr Augenmerk auf das Problem. Da der RW fast ausschließlich eine angeborene Fehlbildung ist, kommt der Pädiater meist als erster damit in Berührung und ihm vor allem obliegt die Erkennung und Abgrenzung dieser Erkrankung.

Die Bearbeitung des Themas durch die verschiedensten Fachrichtungen bewirkt ein verwirrend buntes Bild der einschlägigen Literatur. KEHRER zählt allein achtzehn verschiedene Bezeichnungen für den u.RW auf. Zudem handelt es sich bei den örtlichen RW-Formen um Krankheitsbilder, die bisher "in keiner Weise unter einheitlichen Gesichtspunkten betrachtet werden konnten." (SCHOCH)

Auch die uns zur Verfügung stehende Kasuistik zeigt, daß sich bezüglich begrifflicher Klarstellung und Zuordnung der verschiedenen RW-Formen nicht geringe Schwierigkeiten ergeben. Die Vielgestaltigkeit der Fälle ermöglicht es jedoch, die Problematik dieses Themenkrei-

ses aufzuzeigen und zu Fragen der Einteilung und der Ätiopathogenese Stellung zu nehmen.

DEFINITION DES BEGRIFFES RIESENWUCHS:

Bei der Beantwortung der Frage, was im klinischen Sinne als RW zu bezeichnen ist, wird in der neueren Literatur der Definition KEHRERS (1948) der Vorzug gegeben. Sie hat den Vorteil, ein differentialdiagnostisches Kriterium gegenüber anderen "konstitutionellen Vergrößerungen umschriebener Körperabschnitte" zu enthalten. So vor allem gegenüber der angeborenen erblichen Elephantiasis und den zonalen Adipositasformen (metamere Fettleibigkeit). Unter RW versteht KEHRER "aus fehlerhafter Anlage erwachsende Umfangvergrößerungen von Körperabschnitten, die auf der krankhaften dauernden Massenzunahme mehrerer oder aller Gewebe beruhen" (Poly- oder Panhistie gegenüber Mono- und Oligohistie). Neben der Poly- bzw. Panhistie ist eine weitere Eigenschaft kennzeichnend für den u.RW.: Die in 70 % der Fälle bestehende Kombination von RW und Begleitmißbildungen.

Diese beiden differentialdiagnostischen Kriterien für die Unterscheidung der obengenannten Krankheiten vom u.RW seien in einer Tabelle dargestellt.

Tab. 1 (in Anlehnung an Vollmar, modifiziert)

Erkrankung	Beteiligte Weichteile	Skelet	Begleit- mißbildung
Elephantiasis	Cutis-Subcutisfascie (Monohistie)	-	sehr selten
Zon.Adipositas	Fett (Monohistie)	-	sehr selten
u. RW.	Cutis-Subcutis, Binde- gewebe, Fett, Muskulat. (Poly-bzw. Panhistie)	+++	sehr häufig, Häm-u. Lymph- angiome, Naevi, Lipome u.a.

Der Nachweis der Beteiligung des Skeletsystems (Anthropometrische Messungen, Röntgenvergleichsaufnahmen) sichert die Diagnose u. RW. hinreichend auch bei elephantiasisartigen Verunstaltungen. Die Osteohypertrophie hat also entscheidende diagnostische Bedeutung.

Gegenüber anderen Vergrößerungsmißbildungen des Skelets wie Akromegalie, Trommelschlegelfinger, Chondrodystrophia hyperplastica, ergibt sich - ebenfalls nach KEHRER - ein brauchbares - wenn auch kein streng gültiges Unterscheidungsmerkmal: Die erwähnten Vergrößerungen betreffen durchwegs symmetrische Körperabschnitte und halten sich in relativ harmonischen Grenzen, die Formen des RW pflegen aber meist nur auf einer Körperseite aufzutreten.

Hiermit findet ein weiteres Kennzeichen des RW Erwähnung: der Halbseitencharakter. Diese Gesetzmäßigkeit ist nur bei den sogenannten gekreuzten Formen (z.B. rechter Arm - linkes Bein) und den sogenannten Paraformen (z.B. beide Beine) durchbrochen. An der Häufigkeit ihres Auftretens gemessen kommt ihnen im Vergleich zu den Halbseitenformen kaum Bedeutung zu.

Zusammenfassend können wir also sagen, daß der RW durch folgende Eigenschaften gekennzeichnet ist:

1. Beteiligung aller Gewebe
2. Sehr häufige Kombination (70 %) mit anderen Fehlbildungen
3. Meist Halbseitencharakter und - worauf schon einleitend kurz hingewiesen wurde -
4. Manifestation bereits bei der Geburt.
(Lediglich eine kleine Gruppe von erworbenem RW, der sekundär im Gefolge von Traumen, Infektionen und Tumoren aufgetreten ist oder sich auf dem Boden einer Neurofibromatosis und einer Syringomyelie entwickelt hat, ist in der Literatur beschrieben worden. Bei der Besprechung der Ätiopathogenese wird näher darauf eingegangen.)

Beim u.RW. handelt es sich in der Regel nicht um einfache quantitative Wachstumsstörungen, sondern um hyperplastische und dystrophische Vorgänge, denen in vielen Fällen ein echter Krankheitswert zuzuerkennen ist. Eine rein quantitative Wachstumssteigerung wäre ja nur dann gegeben, wenn das Mengenverhältnis der beteiligten Gewebe konstant bliebe. Da diese ihrer Anlage nach jedoch eine sehr verschiedene Tendenz zur Volumenvermehrung in sich tragen, ist für die Verunstaltung und damit qualitative Verschiebung meist das wucherungsfreudigste Gewebe, das Fettgewebe, verantwortlich. Stütz- und Tätigkeitsgewebe sind viel weniger beteiligt (KEHRER).

Der dystrophische Charakter wird besonders daran deutlich, daß sich auch im Aufbau der einzelnen Gewebe Störungen bemerkbar machen: im Knochen Vakuolenbildung, Entkalkungserscheinungen, Osteoporose, Verfettung und Verödung des Knochenmarkes; in der Narbenbildung besteht eine erhöhte Neigung zum Keloid, also "fibromatöse Hyperplasie" (SACHS) u.a.m.

Das Ausmaß der Fehlbildung kann von der Vergrößerung eines Fingers bis zur Hypertrophie einer Körperhälfte reichen. Die distalen Abschnitte sind dabei stärker betroffen als die proximalen, die Beine etwa doppelt so häufig wie die Arme. Die rechte Körperseite wird bevorzugt. Signifikante Geschlechtsunterschiede sind nicht beobachtet worden (GEBAUER). - Die Mitbeteiligung des Rumpfes ist selten und meist wenig deutlich. Man führt dies darauf zurück, daß die Extremitäten bezüglich eines Überwachstums ganz andere Entfaltungsmöglichkeiten haben und ihr prozentualer Anteil an der Gesamtoberfläche des Körpers deutlich überwiegt.

Das Betroffensein innerer Organe vom RW scheint ebenfalls ein seltenes Ereignis zu sein. Immerhin ist zu berücksichtigen, daß bei Lebzeiten meist kein klinischer Befund zu erheben ist und Obduktionen sehr selten sind.

Fällen ohne jeden Befund an inneren Organen stehen folgende interessante Beobachtungen gegenüber:

HALLERVORDEN fand eine total hypertrophierte Gehirnhälfte auf der Seite, auf der auch ein Halbseiten-RW vorlag;
ARNHEIM beobachtete bei einem Fall von Halbseiten-RW Vergrößerung des re Ventrikels und des re Bronchialbaumes; der re Vagus und der re Phrenicus hatten ein stärkeres Kaliber als die der li Seite; auch die re Leberhälfte, die re Niere und das re Ovarium waren vergrößert.
CAGIATI berichtet über einen Sektionsbefund bei einem Fall von totaler linksseitiger Hypertrophie: er bemerkte eine viel stärkere Entwicklung aller Blutgefäße der li Körperhälfte und zwar infolge einer Verdickung ihrer Tunica media und interna; li Lunge, li Auge und besonders li Niere waren größer als die entsprechenden Organe der re Seite; mikroskopisch fand sich außer einer Hypertrophie und Hyperplasie der Muskelbündel eine solche des Exo-, Peri- und Endoneuriums und der sympathischen Ganglien ohne Veränderungen des eigentlichen Nerven- und Muskelgewebes.
M'GREGOR fand bei einer erworbenen rechtsseitigen Hemihypertrophie lediglich eine Vergrößerung des re Thalamus opticus.

Es wäre noch der Nachweis zu führen, daß das Mißverhältnis zwischen rechtem und linkem Körperteil nicht etwa auf einer einseitigen Hypoplasie beruht, die bei dem gegenseitigen Körperteil ein Überwachs-tum vortäuscht: Zur Sicherung der Diagnose "RW" kön-nen einmal die "Sollwerte" des Röntgenstatus (tabella-risch zusammengefaßt von SCHMID/WEBER) als Richtschnur dienen (SCHOCH). In den meisten Fällen dürfte jedoch eine Gegenüberstellung der Extremitätenindices⁺) ge-nügen (ZELGER).

EINTEILUNG DER RIESENWUCHSFORMEN

Es war schon immer das Bestreben der Forscher, a l l e Fälle von RW unter einheitlichen Gesichtspunkten zu erfassen und so zu einer Einteilung der ver-schiedenen Formen zu kommen. Wohl infolge des Umstandes, "daß über die kausale und formale Genese des u.RW. kaum etwas bekannt ist" (VOLLMAR), ergab sich als nahezu einzige Möglichkeit das topographische Prinzip, d.h. eine Einteilung im Hinblick auf die vom RW betroffenen Körperteile.

Die Einteilungsvorschläge von KEHRER und LANGSTEINER und STIEFLER seien nun gegenübergestellt und anschlie-Bend kurz kommentiert.

⁺) z.B. Beinlängenindex: $\frac{\text{Beinlänge} \times 100}{\text{Körpergröße}}$

KEHRER:

1. Halbseiten-RW
 - a) komplett
 - b) inkomplett
2. Gekreuzter RW
3. Bilateral-symmetrischer RW (Paraform)
4. Einabschnitt-RW
5. Halbgesichts-RW
6. Lippen-RW
7. Zungen-RW
8. Ohr-RW
9. Nasen-RW
10. Schädel-Hirn-RW
11. Brust(Busen)-RW

LANGSTEINER und STIEFLER (siehe Abb.1, nach VOLLMAR):

1. Partielle Hyperplasie: RW von Gliedmaßenabschnitten (Finger, Zehen, Hand, Fuß und Körperteilen wie Nase, Lippe, Ohr etc.)
2. Monohyperplasie: RW einer ganzen Gliedmaße
3. Hemihyperplasie
 - a) vollkommene
 - b) unvollkommene: RW der oberen und unteren Gliedmaße ohne die gleichseitige Verreißung der Gesichts- oder Rumpfhälfte
4. Gekreuzte Hyperplasie: RW von Arm und Bein der jeweils entgegengesetzten Seite
5. Bilateral-symmetrische Hyperplasie: RW beider Arme oder Beine (Paraform)

Beiden Schemata liegt ein rein topographisches Einteilungsprinzip zugrunde. Der Einteilungsvorschlag von LANGSTEINER und STIEFLER läßt außerdem eine gewisse Überschneidung der Begriffe zu: Die Einführung der Bezeichnung "partielle Hyperplasie" ist insofern mißverständlich, als

die 4 anderen Arten letzten Endes auch "partielle" sind. Exakterweise muß es heißen: partielle Monohyperplasie. - Zu erwähnen ist noch, daß die 5 Lokalisationstypen absteigend nach der Häufigkeit ihres Vorkommens geordnet sind.

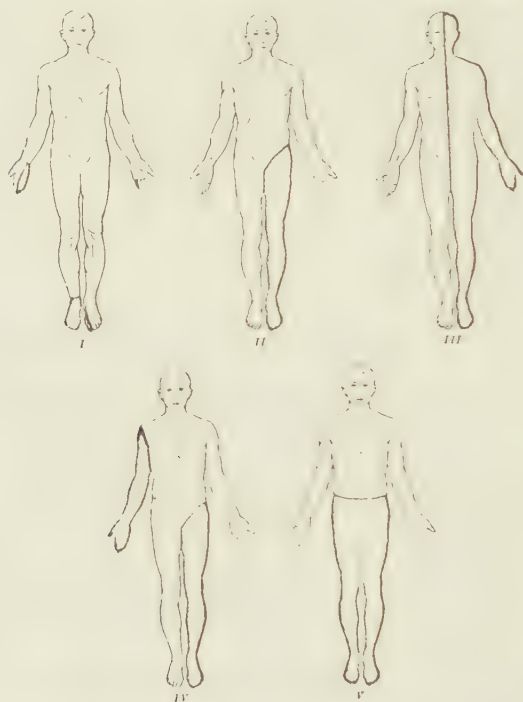


Abb.1: Einteilung des umschriebenen Riesenwuchses nach topographischen Gesichtspunkten. (Nach LANGSTEINER und STIEFLER)
I Partielle Hyperplasie (Riesenwuchs der distalen Gliedmaßenabschnitte) II Monohyperplasie (Riesenwuchs einer Gliedmaße oder einer Gesichtshälfte) III Hemihyperplasie (halbsseitiger Riesenwuchs) IV Gekreuzte Hyperplasie V "Para"-Hyperplasie (Riesenwuchs beider Arme oder beider Beine).

Im Hinblick auf die unterschiedliche Benennung desselben Krankheitsbildes, u.RW. bei KEHRER, Hyperplasie bei LANGSTEINER und STIEFLER, sei an dieser Stelle noch ein Wort zur Terminologie erlaubt:

LANGSTEINER und STIEFLER kritisieren an der deutschen Bezeichnung RW, daß man unter Wuchs schlechthin die ganze Körpergestaltung eines Menschen verstehe. Folglich sei die Verwendung des Ausdruckes RW nur da am Platze, wo es zu einem vermehrten Wachstum des ganzen Körpers gekommen sei. Aus diesem Grund schlägt STIEFLER vor, lediglich für die allgemein bekannten, endokrin bedingten Wachstumsüberschußformen den Ausdruck RW anzuwenden, während für die nicht endokrin bedingten die Bezeichnung Hyperplasie gebraucht werden solle.

Bei der Verwendung des Terminus "Hyperplasie" gibt es zu bedenken, daß beim RW hypertrophische, hyperplastische und hypoplastische Vorgänge (d.h. Vergrößerung, Vermehrung als auch Verminderung der zelligen Elemente) parallel laufen können. Außerdem sind Hyperplasie bzw. Hypertrophie pathologische histologische Begriffe und im topographischen Sinne nicht gut anwendbar.

Die Bezeichnung "u.RW." scheint wohl immer noch die unmißverständlichste zu sein.

BEGLEITSYMPTOME UND SONDERFORMEN:

In die angeführten Schemata können alle Formen von RW eingeordnet werden, wenn man die Hypertrophie als Leitsymptom betrachtet und anderen Gesichtspunkten eine untergeordnete Bedeutung beimißt. Die in der Mehrzahl der Fälle gleichzeitig bestehenden Begleitsymptome bleiben dabei unberücksichtigt.

Als Begleitsymptome werden beschrieben:

1. Hautanomalien: Pigmentnaevi, Hypertrichosis
2. Gefäßanomalien: Teleangiektasien, Naevus anaemicus und Teleangiectaticus, Hämangiome (Haut, Subcutis, Aderhaut, Meningen), Varicen, Phlebarteriektasien, arteriovenöse Anastomosen, Lymphangiome
3. Geschwulstbildungen: Lipome, Fibrome, Wilms-Tumor
4. "Defektbildungen": Syn-, Poly-, Ektro- und Klindaktylie
5. Neurale Symptome: Hyperhidrosis, Hyperthermie

Die Kombination von u.RW mit einem oder mehreren der genannten Symptome wird nur selten vermißt. Es liegt deshalb auf der Hand, daß die alleinige Einteilung der Formen nach dem lokalisatorischen Gesichtspunkt unzureichend ist. KEHRER sieht sich daher veranlaßt, nach anderen Betrachtungsweisen Ausschau zu halten. Er stellt u.a. folgende Möglichkeiten zur Debatte:

1. Anführung der vermehrten, eventuell auch der verminderten Gewebsarten
2. Kennzeichnung anderweitiger (selbständiger) Mißbildungen.

Zu Vorschlag 1 ist zu sagen: Die Beteiligung der verschiedenen Gewebe ist von Fall zu Fall so großen Schwan-

kungen unterworfen, daß sich wohl kein grundsätzlich anwendbares Einteilungsprinzip gewinnen läßt. (Auch wäre hier ebenfalls nur einem einzigen Gesichtspunkt Rechnung getragen, die Mängel, die dem topographischen Schema anhaften, somit keineswegs beseitigt.)

Möglichkeiten für das Erstellen einer präziseren Abgrenzung scheint Punkt 2 zu bieten:

Schon frühzeitig (1869 TRELAT u. MONOD) ist nämlich aufgefallen, daß die konstantesten Begleiterscheinungen bei u.RW Haut- und Gefäßanomalien sind (bei 1/3 aller Fälle nach ASCHNER und ENGELMANN).

Diese Gruppierung von Symptomen unbekannter Ätiologie war zu einer eigenen Namensgebung Veranlassung.

Die Kombination von

- a) planem Hämangiom der Haut
- b) Varizenbildung
- c) Hypertrophie mit Beteiligung des Skelets

hat in die internationale Nomenklatur unter der Bezeichnung MORBUS KLIPPEL-TRENAUNAY (Naevus- varicosus-osteo-hypertrophicus) Eingang gefunden. (Benennung nach den Autoren, die 1900 erstmals wieder auf diese Symptomtrias hinwiesen.)

Bei Fehlen der Naevi oder der Varizen spricht man von einem anaeviformen, bzw. avarikosen Typ (formes frustes in der französischen Literatur).

PARKES WEBER beschrieb 1907 eine Variante dieses Syndroms: Hämangiom der Haut, ARTERIOVENÖSE FISTEL, Hypertrophie. Diese Symptomkombination wird ebenfalls nach dem Autor als PARKES WEBER - SYNDROM bezeichnet.

Die fließenden Übergänge, die zwischen beiden Spielarten bestehen und eine scharfe Abgrenzung oft unmöglich machen, haben dazu geführt, daß beide Syndrome unter der Bezeichnung KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER-SYNDROM zusammengefaßt werden. Diese Vereinfachung ist gerechtfertigt, wenn man sich im klaren ist, daß man trotzdem von einer

Differenzierung der vorliegenden Gefäßmißbildung nicht entbunden ist. Beim Vorhandensein einer a-v-Fistel (Spezifikum des PARKES-WEBER-SYNDROMS) ergeben sich hamodynamisch wesentliche Unterschiede gegenüber den alleinigen Varizen beim Klippel-Trénaunay-Syndrom. Besteht eine a-v-Fistel, befindet sich der Kreislauf in einem "ständigen Zustand gesteigerter Volumensarbeit" (KAUFMANN), was eine lebensbedrohliche Rechtsherzüberlastung zur Folge haben kann. An eine mögliche Kreislaufbelastung beim Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom ist also immer zu denken.

GEBAUER beobachtete einen Fall von Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom mit a-v-Anastomose ohne Anzeichen einer Kreislaufinsuffizienz. Er vermutet, daß die gleichzeitige ausgedehnte Varicosis als Windkessel auf die sonst übliche Druck- und Volumensbelastung gewirkt und dadurch eine Herzinsuffizienz verhindert hat.

Zu erwähnen ist noch, daß das Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom meist eine monomele Lokalisation aufzuweisen hat. Das Vorliegen einer Halbseitenhypertrophie wird aber ebenfalls nicht allzu selten beobachtet.

Lokalisieren sich die erwähnten Mißbildungen wie Naevi, Gefäßanomalien und Osteohypertrophie im Gesicht-Kopf-Bereich, so spricht man von der STINGE-WEBER-KRANKHEIT.

Ihre klassischen Symptome sind:

1. Naevus flammeus (meistens im Bereich des Nervus V.)
2. Glaukom
3. Epileptiforme Anfälle

Das Glaukom ist die Folge eines Aderhauthamangioms. Das pathologisch-anatomische Substrat der epileptiformen Anfälle sind venöse Mißbildungen in der Pia mater vor allem des Großhirns, in dem es auch zu röntgenologisch nachweisbaren Verkalkungen kommen kann. Das Ausmaß der Gefäßmißbildung bestimmt notwendigerweise die Symptomatik an den Augen und von seiten des Großhirns. Von 265 Fällen, die CRODERE 1953 in der Weltliteratur zusammenstellte, boten nur 34 das vollständige Krankheitsbild, alle übrigen waren inkomplette Fälle.

Durch die besondere Lokalisation erhält die Sturge-Weber-Krankheit den Charakter einer relativ selbständigen Erkrankung. (Die engen nosologischen Beziehungen stehen außer Zweifel, wie die überzufällig häufigen Kombinationsfälle von Klippel-Trénaunay-Weber mit Morbus Sturge-Weber beweisen.)

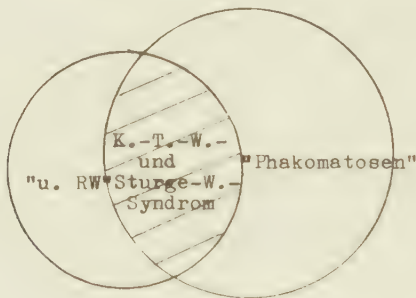
Die in 3/4 der Fälle vorliegende Hemihypertrophia faciei bekommt infolge der Dramatik der anderen Symptome eine völlig untergeordnete Bedeutung. Den RW als Kardinalsymptom für alle drei Erkrankungen anzusehen, wie dies bei manchen Autoren geschieht, scheint lediglich im Interesse der ungeklärten Ätiopathogenese gerechtfertigt.

BEZIEHUNGEN DES U. RW. ZU ANDEREN MISSBILDUNGSSYNDROMEN

Bei den eben erwähnten Syndromen nach Klippel-Trénaunay-Weber und Sturge-Weber handelt es sich um Sonderformen des u.RW. (VOLLMAR), bei welchen sich zwei Formenkreise von angeborenen Mißbildungen berühren, bzw. überschneiden. Die panhistische Hyperplasie einzelner Körperabschnitte ordnet sie einerseits dem Formenkreis des u.RW. zu, während das begleitende Mißbildungssyndrom andererseits in eine weitere Gruppe angeborener Fehlbildungen einzuordnen ist, welche unter dem Dachbegriff der "PHAKOMATOSEN" (v.d.HOEVE, 1923) zusammengefaßt wird.

Die Überschneidung der Formenkreise des u.RW. und der Phakomatosen in den Syndromen Klippel-Trénaunay-Weber und Sturge-Weber sei in Abb. 2 veranschaulicht:

Abb. 2



In der Literatur werden anstelle des Terminus "Phakomatosen" folgende andere Bezeichnungen vorgeschlagen: das Klippel-Trénaunay-Weber- und das Sturge-Weber-Syndrom werden eingeordnet unter die Oberbegriffe: Hamartosen (WOHLWILL), "Ektoneurodermale Hamartome" (GRAUL), "Ektomesodermale Mißbildungen" (OEHLER), "Neurokutane Syndrome" (KOCH), "Dysplasien mit blastomatösem Einschlag" (BIEL-SCHOWSKY), u.a.

Bei den Phakomatosen handelt es sich um Krankheitsbilder, bei denen in erster Linie die Abkömmlinge des Ekto- und Mesoderms Entwicklungsstörungen und Mißbildungen aufweisen. Der griechische Name φακός = Muttermal besagt nach v.d.HOEVE, daß wir es mit Veränderungen kongenitaler Anlage zu tun haben, die wie die Muttermale, jederzeit zu Geschwülsten auswachsen und sogar maligne entarten können. Die wichtigsten Krankheiten, die in den Formenkreis der Phakomatosen fallen, seien angeführt (nach KOCH):

1. Neurofibromatosis von Recklinghausen
2. Tuberöse Sklerose
3. v.Hippel - Lindausche Krankheit (Naevus + Angiomatosis der Retina + Angiomatosis der cerebellaren Leptomeninx)
4. Sturge-Weber-Syndrom
5. Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom
6. Umschriebene multiple Lipomatose (Krabbe-Bartels)
7. Albright-Syndrom (Hautpigmentation, halbseitige fibrocystische Knochenentzündung, pubertas praecox)
8. Mafucci-Syndrom (halbseitige Dyschondroplasie und Hamartome)
9. Kolobom des Oberlides, Dermoide der Augen, Fibroma pendulum

Die nahe Verwandtschaft dieser Krankheitsbilder wird nach TELLER und LINDNER bewiesen:

1. durch die Überschneidung phakomatöser Symptombilder
2. durch das Auftreten exquisit seltener Fehlbildungen bei zwei verschiedenen Phakomatosen (z.B. Adenoma sebaceum Pringle bei Neurofibromatose und Sturge-Weber etc.)

Aus dem Vorangehenden ist deutlich ersichtlich, daß die Syndrome Klippel-Trénaunay-Weber und Sturge-Weber eine pathogenetische Einheit darstellen (GRAUL). Überschneidungen und Kombinationsfälle beweisen dies. Die Charakterisierung dieser Krankheitsbilder lediglich durch die Syndrombezeichnung scheint deshalb nach Ansicht vieler Autoren zu eng gesteckt, weil

1. die enge Beziehung zum RW in der Benennung des Krankheitsbildes nicht zum Ausdruck kommt;
2. bei alleiniger Verwendung der Eigennamen nur eine Aussage über eine beim u.RW. häufige Symptomkombination gemacht wird, aber keine Auskunft über Lokalisation und Ausdehnung der vorliegenden Mißbildung gegeben wird (VOLLMAR);
3. infolge der verschiedenen Mischformen oft nur unter größtem Zwang eine Zuordnung zu den einzelnen Syndromen möglich ist (PIETRUSCHKA).

Daraus ergibt sich als Forderung:

Die klassische topographische Einteilung der RW-Formen nach KEHRER und LANGSTEINER und STIEFLER soll beibehalten werden, solange endgültige Ergebnisse in Fragen der Ätiopathogenese ausstehen. Das lokalisatorische Prinzip stellt ein Gerüst dar, in das die oft miteinander verwobenen Krankheitsformen eingebaut werden können, da es genügend Raum zur Differenzierung bietet.

Wir schließen uns deshalb dem Vorschlag VOLLMARS an, im gegebenen Fall an die topographische Benennung das jeweils diagnostizierte Syndrom anzuhängen, allerdings nicht ad libitum, sondern als notwendig für den Schritt von einem Symptom zu einer Diagnose.

Eine Diagnose würde dann z.B. lauten:

Monohyerplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber, oder Halbseiten-RW rechts, Typ Klippel-Trénaunay-Weber und Sturge-Weber, u.s.f.

Bei der Verwendung eines Oberbegriffes und einer Zusatzbezeichnung im Sinne der angeführten Beispiele wird also eine Aussage gemacht:

1. über das Ausmaß der Mißbildung;
2. über den Charakter der Hypertrophie (Vorliegen einer Systemerkrankung im Sinne der Phakomatosen!);
3. und gegebenenfalls über das Vorliegen eines Kombinationsfalles.

Dieses Schema dürfte auch die Möglichkeit zu Mißverständnissen weitgehend ausschließen. Es kommt nämlich gelegentlich vor, "daß durch die Prävalenz eines der Hauptsymptome das Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom entweder allein dem u.R.W. oder den systematisierten Hämangiomen zugeordnet wird" (FEGELER und Mitarbeiter).

Auch SCHÖNENBERG berichtet, daß von SCHROETER ein typischer Fall von Klippel-Trénaunay-Weber als "angeborene, einseitig entwickelte, sehr ausgedehnte kavernöse Hämangiomatosis" mitgeteilt wurde. 3 der 6 von SACHS (1949) als angeborener partieller RW mitgeteilten Beobachtungen können ebenfalls ohne Zweifel dem Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom zugeordnet werden (SCHÖNENBERG).

Die häufigen zusätzlichen Fehlbildungen, wie Syndaktylien, Lipome u.a., können in dem angeführten Schema keine Berücksichtigung finden, wenn es nicht unnötig kompliziert werden soll. Es soll ja lediglich eine einigermaßen exakte Diagnose der im Vordergrund stehenden Symptomatik ermöglichen. Dagegen soll die Notwendigkeit einer eingehenden kasuistischen Darstellung aller zur Beobachtung kommenden Anomalien nicht bestritten werden. Der mögliche Wert für eine eventuelle Klärung der immer noch umstrittenen Ätiologiefragen ist nicht von der Hand zu weisen.

ÄTIOLOGIE UND PATHOGENESE

Die meisten Fälle von RW sind - wie schon gesagt - angeboren. Die nach Traumen, Infektionen und Tumoren aufgetretenen sekundären partiellen Hypertrophien sind nicht brauchbar zur Aufklärung der Ätiologie, jedoch u.U. eine Hilfe bei der Erforschung der Pathogenese. In den meisten Fällen ist eine postnatale Genese ohne größere Schwierigkeit auszuschließen, auch wenn sich die Fehlbildung erst nach mehr oder minder langer Latenzzeit zu erkennen gibt.

Unbeantwortet ist bis heute die Frage, ob es sich um eine **keimplasmatische** oder um eine **embryonale** Schädigung handelt, Ersteres würde bedeuten, "daß die Abnormität erbbedingt schon bei der Imprägnation angelegt ist und zwangsläufig eine vorbestimmte Fortentwicklung nehmen muß"; letzteres, "daß bei völlig normaler Keimanlage in der Embryonalzeit eine akzidentelle Noxe hinzutritt, die den normalen Entwicklungsgang in eine falsche Bahn lenkt."

(GEIMER)

Die eine Möglichkeit schließt die andere nicht aus, wenn man annimmt, daß keimplasmatische Schädigungen das Bild des RW hervorrufen, embryonale Noxen dagegen den RW "phänotypisieren" könnten. Damit könnte den Formen des RW ein doppelter pathogenetischer Entwicklungsmechanismus zugrundeliegen, was die Vielgestaltigkeit der Symptomatik leichter erklären läßt. Daß körperliche Mißbildungen durch exogene Schädigungen (Embryopathien, Toxoplasmose, Traumen, Medikamente, Röntgenstrahlen) (KOCH) entstehen können, ist bekannt. Bisher blieb die Suche nach embryonalen Störungen, die man für das Auftreten von RW hätte verantwortlich machen können, ergebnislos.

In je einem Fall von Hydramnion (SCHÖNENBERG) und einer Rubeolainfektion (PROPPE) kamen bei den Kindern zwar Mißbildungen im Sinne eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms

zur Beobachtung, doch scheint es sich dabei um eine seltsame Manifestation der bei diesen Erkrankungen häufigen Folgeerscheinungen zu handeln.

Die Annahme, daß es durch abnorme Lagerung des Embryos oder amniotische Schnürfurchen zu Stauung, Hyperämie, und damit zu Hyperplasie von Körperabschnitten kommen soll (FISCHER), wird heute nicht mehr in Erwägung gezogen.

Ebenso wie für diese mechanische Theorie ergaben sich für die hormonale Theorie, die angeborene Störung des innersekretorischen Apparates für die lokale Wachstumssteigerung verantwortlich machte, keine Anhaltspunkte für die Richtigkeit. Beide Deutungsversuche sind als unzutreffend verlassen worden.

Obwohl die Forschungsergebnisse hinsichtlich exogener Schädigungsmöglichkeiten bis jetzt keine verwertbaren Ergebnisse gebracht haben, stehen viele Autoren der Annahme eines erbbedingten Geschehens mit Skepsis und der gebotenen Vorsicht gegenüber.

Die meisten Fälle von u.RW. treten nämlich isoliert und nicht familiär auf. Nur bei einer relativ geringen Anzahl sind in Aszendenz und Deszendenz Teilsymptome nachzuweisen. Eine gewisse erbliche Komponente ist damit gegeben. Der u.RW. selbst aber wird wahrscheinlich nicht vererbt, sondern nur eine gewisse Anlagebereitschaft. Als Beweis führt man die Tatsache an, daß bei den einzelnen Mitgliedern einer Sippe fast durchwegs nicht die gleichen Körperabschnitte befallen sind. Bei anderen Erb leiden, die mit Fehlbildungen einhergehen, wie der angeborene Klumpfuß, der auf der Wirkung eines schwachen Gens beruht, ist diese Regel niemals durchbrochen. Auch haben neueste chromosomale Studien bei einem Fall eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms ein normales Karyogramm ergeben (FELLINGER und Mitarbeiter). Das Fehlen numerischer und

sichtbarer struktureller Abweichungen schließt nach FELLINGER natürlich eine Genmutation nicht aus, obwohl diese auf Grund des vorliegenden Mißbildungssyndroms unwahrscheinlich ist.

KOCH hingegen hält auf Grund seines umfangreichen Materials die Erbllichkeit für sehr wahrscheinlich und nimmt außer einem fraglichen Hauptgen Nebengene als Ursache an. Der Erbgang wird als dominant und rezessiv angesehen und das Vorliegen von verschiedenen Biotypen angenommen: Für das Zustandekommen eines u.RW. scheint somit das Zusammenwirken mehrerer ungünstiger Erbfaktoren nötig zu sein. - Die Erbllichkeit ist also weder mit Sicherheit zu beweisen, noch ihre Annahme von vornherein abzulehnen.

Solange nun der Nachweis einer während der Fetalzeit wirkenden Noxe aussteht, und auch die Frage der Erbllichkeit noch keine gültige Beantwortung gefunden hat, lassen sich nur Hypothesen darüber aufstellen, wie die Störung beschaffen sein könnte, damit ein RW entsteht. Was letztlich das auslösende Moment ist, bleibt unbeklärt.

Bei der Deutung der formalen Genese des u.RW. stehen sich hauptsächlich 2 Theorien gegenüber:

1. Der u.RW. ist Ausdruck einer Trophoneurose. Aus unbekannter Ursache kommt es zu einer Schädigung oder Irritation des sympathischen Nervensystems. Dies bewirkt Störungen der nervösen Versorgung der Gefäße, was Hyperämie und dadurch einen lokalen Wachstumsreiz zur Folge hat (TRELAT und MONOD, FEGELER u.a.).

Es ist offensichtlich, daß die trophoneurotische Theorie lediglich zur Klärung des RW dienen kann, wenn gleichzeitig neuro-vasale Läsionen nachzuweisen sind. Man geht dabei von der Überlegung aus, daß es kein zufälliges Zusammentreffen ist, daß der RW auf der Seite vorherrscht, auf welcher auch die Haut- und

Gefäßanomalien lokalisiert sind. Schon das einseitige Auftreten der Symptome legt die Beteiligung des Nervensystems nahe. Darüberhinaus ist die Rolle des Nervensystems bei der Pigmentogenese und auch bei der Entstehung der Naevi klinisch gesichert (häufige dermatomale Anordnung, Auftreten von Naevi im Anschluß an periphere und zentrale Nerventraumen).

Die Annahme, daß eine nervöse Fehlsteuerung der Entstehung des u.RW. zugrundeliegt, erhielt eine weitere gewichtige Stütze durch die Beobachtung, daß die Neurofibromatosis von v.Recklinghausen und die Syringomyelie (SCHLESINGER) nicht selten mit u.RW. einhergehen (McCAROLL erwähnt 46 Fälle von Neurofibromatosis, von denen immerhin 14 einen u.RW. aufwiesen). Man vermutet eine weitgehende Blockade des Sympathikus. Tatsächlich wird bei der N.F.R. als Ausdruck einer Sympathikusschädigung gelegentlich ein Horner-Syndrom beobachtet.

Steht nun eine Störung des vegetativen Nervensystems außer Zweifel, - GEIMER und GEBAUER weisen auf eine häufige vegetative Stigmatisierung bei Klippel-Trénaunay-Weber-Kranken hin - so sind die weiteren Überlegungen folgende:

Die Schädigung im sympathischen Nervensystem führt zu einer Lähmung der Vasokonstriktoren, Die regulatorischen Einflüsse auf das Gefäßsystem und damit auf seine nutritiven Funktionen fallen dadurch weitgehend aus. Ständige Hyperämie und als Folge davon Hyperplasie sind das Ergebnis. Die Gefäßanomalien sind bei dieser Betrachtungsweise nicht Folgen der allgemeinen Hypertrophie, sondern ebenfalls durch die vasoparalytische Blutstase bedingt (FEGELER und Mitarbeiter)

Die ursächliche Bedeutung der Hyperämie bei der Entstehung eines Überwachstums wird von fast allen Autoren ins Auge gefaßt. Ihr Einfluß konnte auch durch Tierversuch und klinische Beobachtungen weitgehend gesichert werden:

- a) Tierversuch: Die Hyperämie wurde erzeugt durch venöse Stauung (Ligaturen und Biersche Stauung). Dabei fanden: BOREL, BERGMANN, KISHIKAWA bei Kaninchen, SERVELLE, HUTCHISON und BURDEAUX bei Hunden immer eine signifikante Wachstumssteigerung an der betroffenen Extremität.
- b) Klinische Beobachtungen: Künstliche Hyperämie durch Anlegung einer a-v-Fistel erbrachte bei 72 % der Patienten mit Beinlängenunterschieden eine Abnahme der Beinlängendifferenz, in 28 % eine Zunahme (JANES und JENNINGS). Ferner wurde beobachtet: gelegentliches Überwachstum nach Thrombose der Femoral- und Iliakalvene (im Wachstumsalter!). BICK: 12 a Mädchen, bei dem sich infolge eines seit 3 a bestehenden Fibroms der Beckenwand zunächst eine Blutstauung im Bereich des re Beckens und anschließend ein u.R.W. des Oberschenkels entwickelte. Außerdem kann eine reaktive Hyperämie bei Entzündungsprozessen wachstumsstimulierend wirken, wie partielle Hypertrophien beweisen nach: Osteomyelitis von Femur- und Tibiadiaphyse, Tuberkulose und Syphilis von Femur und Tibia, Brodieabszeß, nach Entzündungen bei Blutungen in Gelenke und Periost bei Hämophilie! u.a.

Diese Befunde sprechen eindeutig für den wachstumsstimulierenden Einfluß der Hyperämie. Zur Diskussion steht jedoch die Frage, ob sich die Hyperämie wirklich von einem irritierten Nervensystem herleitet oder die unmittelbare Folge einer selbständigen Gefäßmißbildung ist. Durch die Möglichkeiten der Angiographie konnte nämlich gezeigt werden, daß der allergrößte Prozentsatz von primären[†]) Varizen eine Folgeerscheinung einer angeborenen Fehlbildung des tiefen Venensystems ist (Abflußstörungen durch Aplasien, Atresien, Stenosen, abnorme Muskel- und Bindegewebsstränge, arterielle Gefäße; SERVELLE).

Diese Befunde finden durch die "theorie sympathique" keine Erklärung. Die alleinige Rolle des Nervensystems bei der Entstehung der Hyperämie ist damit sehr in Frage

[†]) Kriterien der primären Varizen: 1. einseitiges Auftreten, 2. proximale und distale Abschnitte gleich stark betroffen.

gestellt. Außerdem ist die Wachstumsstimulation durch Eingriffe am Gefäßsystem eindeutig bewiesen, während der Einfluß von Sympathektomien hinsichtlich einer Wachstumssteigerung fraglich ist. Im Tierversuch konnte praktisch nie ein solcher Effekt erzielt werden (vgl. bei MORSCHER und TAILLARD). Die Durchtrennung peripherer Nerven als auch motorischer Vorderwurzeln ergab im Tierversuch keine oder nur geringfügige Änderung der Wachstumsgeschwindigkeit (MORSCHER). Weitere Beobachtungen sprechen dafür, daß die primäre Mißbildung des Gefäßsystems und nicht eine trophische Störung von seiten des Nervensystems für die Entstehung der Hypertrophie ausschlaggebend ist:

Wie es den Anschein hat, kommt es nur dann zur Hypertrophie, wenn die Gefäßmißbildung so beschaffen ist, daß sie auf die Wachstumszonen des Knochens Einfluß nehmen kann. Ist das nicht der Fall, so kommt es trotz nachgewiesener Beteiligung des Nervensystems (Naevi!) im Sinne des dystrophischen Charakters des u.RW. in der Regel zu HYPOPLASIE, sog. negative Variante des Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms. FELLINGER erwähnt 32 Fälle dieser Art. Diese Tatsache gab gelegentlich zur Fehldiagnose Anlaß, daß der entsprechende gesunde Körperabschnitt eine Hypertrophie aufweise. Die Bezeichnung dieser Fälle als "gekreuzte Form" des Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms beweist dies. Notwendigerweise entstand der Fehlschluß, daß das mißgebildete Gefäßsystem keinerlei Einfluß auf das Überwachstum habe, da RW und Gefäßstörung alternierend lokalisiert seien.

Facit: Mit größter Wahrscheinlichkeit gibt es Fälle von "angioplastischem RW" (VOLLMAR). Die als Ursache in Frage kommende Hyperämie dürfte nicht auf eine nervale Fehlsteuerung zurückzuführen sein, sondern auf eine primäre Gefäßmißbildung. In diesen Fällen sind die Gefäßdysplasien nicht als beigeordnete sondern als übergeordnete Erscheinungen anzusehen. Diese "theorie vasculaire" kann natürlich nur für die Sonderformen des RW im Sinne eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms Gültigkeit besitzen, nicht jedoch

für Formen ohne jede nachweisbare Gefäßmißbildung oder trophisch-nervöse Störung.

Hier könnte eine nicht näher faßbare Läsion der "dem Trophismus der verschiedenen Körperteile vorstehenden nervösen Zentren" einem u.RW. zugrundeliegen. Dafür spricht das Auftreten von RW nach je einem Fall von: Poliomyelitis anterior acuta, zerebraler Kinderlähmung, Meningitis (PIAZZA).

(Auch wir können einen Fall von erworbenem RW nach fraglicher Encephalitis anführen. Solche seltenen Fälle könnten für die Klärung der Pathogenese immerhin von Wert sein.)

Für die Mehrzahl der Fälle von angeborenem RW scheint jedoch die 2. Haupttheorie zutreffender zu sein. Sie erklärt den RW und die verschiedenen Begleitmißbildungen als unmittelbaren Ausdruck einer Störung der inneren Wachstumskräfte. Ein ursächlicher Zusammenhang zwischen neuro-vasaler Läsion und RW wird nicht gesehen. Die Symptome sind koordinierte Folgen ein- und derselben Ursache (KEHRER, SCHÖNENBERG u.a.).

Eine nähere Charakterisierung der Störung der Wachstumskräfte ist verschiedentlich versucht worden:

- a) KEHRER, SCHÖNENBERG u.a. vermuten eine Anhäufung von überreichlichem und meist fehlerhaftem Anlage-material an bestimmten Körperstellen (vitium primae formationis).
- b) GESELL und HUECK bringen den RW in Zusammenhang mit einer unvollständigen Zwillingsbildung. Dabei soll es zur Verschmelzung zweier Eizellen kommen. Dies hat eine Doppelkernigkeit der Eizelle zur Folge. Die Substanz, die das quantitative Wachstum des späteren Individuums bedingt, ist damit in doppelter Anlage vorhanden, wirkt sich aber nur auf einer Hälfte des sich einheitlich entwickelnden Embryos aus. - Diese

Art der Zwillingsstheorie kann jedoch nur für die hemi-hyperplastischen Formen als Arbeitshypothese gelten. Die fließenden Übergänge, die zu den übrigen Formen bestehen, verbieten es auch, die Hemihypertrophie als genetisch gesonderte Form zu betrachten. Nach den Erkenntnissen der Entwicklungsmechanik muß aber für die Entstehung der verschiedenen Formen ein unterschiedlicher Zeitpunkt angenommen werden. Dieser Tatsache wird die von SACHS entwickelte Theorie gerecht:

- c) Sie besagt im wesentlichen folgendes: Im Vordergrund steht eine erhöhte Neigung zur Zellteilung. Je nach dem Zeitpunkt, zu dem diese anlagemäßig gesteigerte Zellteilung in Erscheinung tritt, kommt es zur Zwillingsbildung, u.RW. oder Geschwulstbildung. Zur Erklärung dieser Behauptung werden folgende Entwicklungsmöglichkeiten angenommen: Teilt sich das befruchtete Ei total, so entstehen echte Zwillinge. Teilen sich in der weiteren embryonalen Entwicklung determinierte `n o r m a l e` embryonale Zellen überschüssig, so entsteht echter u.RW. Je früher das geschieht, umso größer ist der dadurch betroffene morphologische Sektor. Die Polyphänie der RW-Formen ist damit erklärt. - Bei der ausdifferenzierten Zelle führt eine erhöhte Zellteilung dagegen zur Geschwulstbildung. Die Anlage zur umschriebenen Überschubbildung findet somit Ausdruck sowohl in der Entstehung des RW als auch in der Geschwulstbildung. Die engen nosologischen Beziehungen zwischen RW und Geschwülsten (Lipome, Fibrome, Wilms-Tumor) und ihr gleichzeitiges Auftreten erklärt sich daraus, daß sich beide als Äquivalente ein- und derselben Störung erweisen. (SULAS, SCHÄFER, BENSON berichten über Fälle von Halbseiten-RW und gleichzeitigem Wilmstumor). - Eine weitere Beobachtung, die genetisch kaum zu deuten wäre, findet mit dieser Theorie eine befriedigende

Erklärung: RW bei nur einem Paarling bei eineiigen Zwillingen: (Ein Fall bei GRAUL bietet eine Diskordanz bei eineiigen Zwillingen auch bei Sturge-Weber-Syndrom.) Die erhöhte Zellteilungsbereitschaft führte einmal zur Zwillingsbildung und bei einem Paarling dann außerdem noch zum RW. - Die erbliche Anlagebereitschaft ist für die Zwillinge - wie für die Geschwulstentstehung anerkannt und auch rechnerisch und experimentell bewiesen. Für zahlreiche Symptome des u.RW. ist ebenfalls erbliche Veranlagung nachgewiesen. Der RW nimmt also eine Mittelstellung zwischen den beiden anderen Varianten ein. Gehäufte Zwillingsbildung in der Aszendenz, wie die Vergesellschaftung des RW mit Geschwülsten, beweisen dies. Welcher Art der auslösende Reiz für eine überschüssige Zellteilung ist, läßt sich auch hier nicht entscheiden.

- d) Diese Theorie erfährt noch eine Vertiefung bzw. Revision durch umfangreiche Literaturstudien von PAUL über Zwillingsforschung und experimentelle Entwicklungsphysiologie. An Hand dreier Fälle von halbseitigem Zwergwuchs konzipiert und fundiert PAUL seine Theorie, welche die "unilateralharmonische Bilateralasymmetrie des menschlichen Körpers" auf unvollständige, bzw. überschießende embryologische Regenerate zurückführt.

Zugrunde gelegt werden folgende Erkenntnisse:
Die Bilateralasymmetrie ist am häufigsten bei eineiigen Zwillingen, die bekanntlich durch mediane Keimspaltung entstehen. Durch diese totale Spaltung in der Medianebene - die Frage, genetische oder exogene Ursache, wird auch hier zugunsten einer Veranlagung entschieden - kommt es zu einem Verlust einer Keimhälfte. Bei der embryonalen Regeneration (= Regulation), kann man außer einem geglückten Ersatz, "grundsätzlich Minder- und Mehrleistung erwarten", d.h. im Endeffekt umschriebenen Zwergwuchs bzw. umschriebenen Riesenwuchs. Bei

den Körperteilen, die sich von den normalen unterscheiden, handelt es sich also immer um das Regenerat. Eine unzureichende Regenerationsleistung kann das Absterben eines Partners zur Folge haben, "während der andere mit unvollständig einregulierter Rechts-Linkshälfte als Einling geboren wird". (PAUL)

Diese im Tierexperiment gewonnenen Erkenntnisse lassen weitgehend Analogieschlüsse auch auf den Menschen zu: "Gleiche Mißbildungen kommen nämlich bei verschiedenen Wirbeltieren regelmäßig auf die gleiche Weise zustande". Das Entscheidende aber ist, daß PAUL die Annahme, daß eine verzögerte bzw. überschießende embryologische Regeneration die Ursache von Körperasymmetrien sei, durch folgende Beobachtung erhärten konnte:

Bei den 3 Fällen von halbseitigem Zwergwuchs war die physiologische Regeneration (Nägel, Haare, Zahnwechsel) deutlich verlangsamt auf der minderwüchsigen Körperseite, also auf der Körperseite, die als embryologisches Regenerat anzusprechen ist. Die physiologische Regeneration einerseits und Entwicklung und Wachstum andererseits stehen jedoch in engster Beziehung und sind untereinander gekoppelt. Als direkt zu beobachtendes letztes Glied in der Kette dieses Geschehens gibt die unterschiedliche physiologische Regeneration auf den jeweiligen Körperhälften eine Bestätigung für den angenommenen Sachverhalt.

Eine Betrachtung angeborener Körperasymmetrien unter diesem neuen Gesichtspunkt erscheint in Zukunft notwendig. Eine exakte Diagnose, welcher der von der Norm abweichende Körperteil ist, ist die Voraussetzung.

Der Vollständigkeit halber seien noch 2 weitere Theorien angeführt:

HOFFMAN und MEIROWSKY vermuten, daß einzelne Mesenchymmetamere für gewisse Zeit des extrauterinen Lebens ihre intrauterine Wachstumspotenz beibehalten.

LAUSECKER führt den u. RW. auf eine somatische Genmutation zurück.

Es sei gestattet, am Ende des Kapitels über Fragen der Ätiopathogenese einen Satz von CARSTENSEN zu zitieren:

"Wenn wir bedenken, wie unwissend wir im Grunde genommen auch heute noch der embryonalen Entwicklung des Menschen gegenüberstehen, dann nimmt es nicht wunder, daß die Pathogenese des u. RW. noch im Dunkeln liegt. Vielleicht wird auf erbbiologischem Wege oder durch embryonale Forschung einmal eine Klärung möglich."

Fall 1 (siehe Abb.3 und 3a Seite 33)

R. Wolfgang, 12 1/2 a, KG-Nr. 312/1960)

Anamnese:

1. FA: Es fällt auf, daß die Mutter am re Oberschenkel ein ausgedehntes Hämangiom hat. Sonst gesund, Vater ebenfalls gesund. Keine Erbkrankheiten bekannt. Bruder 11 a, Schwester 7 1/2 a, beide gesund.

Pränatale A.: normale Schwangerschaft und Geburt.

2. EA: Kinderkrankheiten: Mumps, Masern, Schafblattern, Röteln, öfters Otitis media. Phimoseoperation, Appendektomie.

4. Vorliegende Erkrankung: Das Hämangiom am li. Mittelfinger besteht seit der Geburt. Behandelt wurde mehrere Male mit Ruhigstellung. Der Bub klagt zeitweise über Schmerzen am Finger, besonders im Bereich des Endgliedes und am Fingernagel. Nach seiner Angabe habe er sich den Finger bereits zweimal gebrochen. Spontan habe er keine Schmerzen, nur im Anschluß an auch kleinere Verletzungen. Einmal habe er nach einem Stoß eine Thrombophlebitis am li Mittelfinger gehabt; diese habe sich in einer starken Schwellung und in Schmerzen im betreffenden Finger geäußert. - Derzeit keine Schmerzen.

Status: Kräftiger, übergroßer Bub im guten AZ. Größe: 150 cm, Gewicht 41 kg (Soll: 135 cm bzw. 38 kg). Statische Funktionen voll ausgebildet. Skelettsystem außer der Abnormität am li Mittelfinger (s. Lokalstatus) unauffällig, kräftig ausgebildet. Die üblichen Untersuchungen o.B.

Lokalstatus: Mittelfinger der li Hand in allen Dimensionen vergrößert, die ganze Volarseite bis nahe an das Grundgelenk ist von einem blaßroten Naevus vasculosus eingenommen, der im Bereich der Endphalanx auch auf die dorsale Fingerseite übergreift. Im Bereich des Naevus ist das Handrelief vergrößert, die Schweißsekretion ist (streng mit dem Naevus abgrenzend) stark vermehrt. Nach Angaben des Kindes ist der Finger immer feucht. Auch der Nagel ist von der Hypertrophie betroffen und deutlich größer und länger als an der Gegenseite. Eine Beschleunigung des Nagelwachstums ist nicht aufgefallen. An der Ulnarseite des Fingers ist ein stark pulsierendes Gefäß zu tasten, auch radial deutliche Pulsationen. Die Haut des Fingers zeigt - abgesehen von der diffusen Rötung und Vergrößerung - keine auffallenden Abweichungen. Sensibilität nicht gestört, eben hypersensibel (Verletzungen schmerzen mehr) - Im Bereich des gesamten Rumpfes (li deutlich mehr als re) und am li Arm zahlreiche stecknadel-

kopf- bis linsengroße Naevi vasculosi, die angeblich erst in letzter Zeit aufgetreten sind. Am Rücken drei über münzengroße pigmentierte Flecke. - An der li unteren Extremität finden sich mehrere subcutan gelegene erweiterte Venenschlingen, die aber noch keinen varikösen Charakter haben. -

Knochenstatus: Rö: Beide Hände. Vergleich: die Mittelphalanx sowie die Grundphalanx des li Mittelfingers, weniger die Endphalanx sind verlängert. Auch der 3. Mittelhandknochen dieser Seite ist länger als re. Die Diaphysen der Mittel- und Grundphalanx des 3. li Fingers zeigen abnormen Bau, der Knochenmarkskanal ist etwas verengt, der Schaft im ganzen plumper, spongioser, die Knochenrindenschicht wenig kompakt. Im Köpfchen der Grundphalange eine etwa halbkirschenkerngroße Aufhellung. Die Epiphysen der End- und Mittelphalange des 3. Fingers sind abgeflacht, dichter; die Epiphysenfugen unregelmäßig. Die Weichteile im Bereich der beschriebenen Phalange verbreitert.

Außere Maße: Handlängenunterschiede 1,2 cm, Umfangdifferenz am Bund 0,8 cm, übrige Maße seitengleich.

Zusammenfassung: Das örtliche Überwachstum ist auf einen einzelnen Finger beschränkt. Es handelt sich also - nach der Einteilung von LANGSTEINER und STIEFLER - um eine partielle Monohyperplasie. Darüber hinaus bestehen Gefäßveränderungen im Bereich des vergrößerten Fingers mit deutlichen Pulsationen (a-v-Anastomose?). Der gleichzeitig vorhandene Naevus vervollständigt das klassische Bild eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms.

Diagnose: Partielle Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber

An akzessorischen Symptomen sind bemerkenswert: Hyperhidrosis und Knochenveränderungen am betreffenden Finger, Naevi pigmentosi und vasculosi am Stamm, vorwiegend li.

Fall 2 (siehe Abb. 4 Seite 33)

S. Heinz, 4 a, KG Nr. 70/1956, 563/1959

Anamnese:

1. FA: völlig unauffällig, vGV an Krebs gestorben, keine Erbkrankheiten in der Familie bekannt, auch hatte angeblich niemand Naevi oder Hämangiome. Mutter und Vater gesund, 2 Schwestern mit 3 und 1 a, ebenfalls gesund.

2. Pränatale A.: Normale Schwangerschaft

3. EA: Geburtsdauer 7 Stunden, Steißlage, Geburtsgewicht: 3200 g, blau apnoisch; nach der Geburt Wiederbelebungsversuche, das Kind hielt in den ersten Stunden den re Arm immer in den Nacken geschlagen. Körperliche und geistige Entwicklung verlief normal, Sitzen mit 7-8 Mo., Laufen und Sprechen mit 15 Mo., geistig lebhaft. Kinderkrankheiten: mit 2 J. Pertussis

4. Vorliegende Erkrankung: Seit der Geburt ist der gesamte re Arm und die re Schultergegend von einem Naevus vasculosus eingenommen. Es wurde deshalb im Alter von 4 bis 6 Monaten eine Strahlenbehandlung mit Thorium-X-Lack durchgeführt. Der Naevus blaßte daraufhin etwas ab. Die Mutter kommt nun mit dem 4 a Kind zur Kontrolle. Sie gibt an, daß der Naevus und die ebenfalls von Geburt an vergrößerte re Hand bzw. der re Arm mit dem Kind mitgewachsen sei. Der Naevus sei etwas blasser als früher, die Begrenzung sei jedoch die gleiche geblieben.

Status: 4 a Bub in sehr gutem AEZ, Größe 99 cm, Gewicht 16.20 kg (Soll: 86 cm, 15,50 kg). Statische Funktionen dem Alter entsprechend. Schädel normal konfiguriert, Skelettsystem: außer der gegenüber li auffallenden Vergrößerung der re oberen Extremität (s. Lokalstatus) nichts Pathologisches feststellbar. Gelenke frei. Rahmenuntersuchungen o.B.

Fundi: beidseits o.B.

EEG: Beurteilung: Kurve bei leichter Dysrhythmietendenz noch im Rahmen der Altersnorm (die Befundung verdanken wir Herrn Doz.Dr.E.NIEDERMEYER aus der Neurolog.-Psych.-Univ.-Klinik Innsbruck)

Lokalstatus: Der re Arm und die re Schultergegend sind von einem hellrosa bis blaurotem Naevus vasc. eingenommen, der über dem Sternum in der Mittellinie mit scharfer Begrenzung endet, sich am Nacken in die Höhe zieht und sich über der Scapula in einzelne Teleangiektasien unscharf auflöst. Der Arm ist ganz befallen, nur an der Streckseite des Unterarms finden sich einige fleckförmige Aussparungen. Der Farbton ist je nach Füllungszustand der Gefäße wechselnd, am intensivsten im Bereich der Hand. Im Bereich des Naevus finden sich einzelne, bläulich durchschimmer

Gefäße, an der Brust- und Beugeseite des Oberarms sicht- und tastbare Varizenbildungen. An der re Schulter ein ca. linsengroßes blaurotes Hämangiom. An der seitlichen Halsseite 2 hanfkorngroße Naevi pigmentosi. Am re Oberarm ist die Behaarung eine Spur besser ausgeprägt als li. - Ganz kleine stecknadelkopfgroße, dunkelbraune Naevi am li Oberarm und in der re Leistenbeuge.

Die axillar gemessene Temperatur ist re konstant 0,1 bis 0,4 Grad höher als li.

Knochenstatus: Ro: beide Oberarme: Der re Oberarmknochen ist länger als der li, der Schaft verhältnismäßig plump, ebenso die Metaphysen, besonders distal. Die Länge der li Oberarmdiaphyse beträgt 14,6, die der re ca 16 cm. Der re Oberarmknochenschaft besitzt in seiner Mitte eine Stärke von 15 mm, der li von 12 mm. Beide Unterarme: Die Unterarmknochen sind re länger als li, sie sind namentlich im Schaftteil dicker (Radius re 12,6 cm, li 12,2 cm, Schaftdicke re in Mittelhöhe 10 mm, li 7 mm). Diaphysenabschlüsse o.B. Beide Hände: Die beiden 5. Finger, namentlich der re, sind außenkonvex gekrümmt. Skeletveränderungen im übrigen nicht nachzuweisen, keine deutlichen Differenzen in den Längenmaßen. Osteolytische Vorgänge fehlen. Beide Hüftgelenke und Oberschenkel: Keine krankhaften Skeletveränderungen. Schädelübersicht in 2 Ebenen: Keine intrakraniellen Verkalkungen. Ergebnisse der anthropometrischen Messungen: Längen und Umfangdifferenz re gegenüber li: jeweils 2 cm

Zusammenfassung: Die ganze re obere Extremität ist von der Hypertrophie betroffen. Die Knochen weisen Vergrößerung in allen Dimensionen auf. Als Begleitsymptome kommen Varizen und ein Naevus vasculosus, der den re Schultergürtel und den ganzen re Arm einnimmt, zur Beobachtung. Ausgehend vom Symptom RW liegt eine Monohyperplasie vor. Zusammen mit den übrigen Symptomen ergibt sich das Vollbild eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms. Keinerlei Anhaltspunkte für ein erbbedingtes Geschehen.

Diagnose: Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber.

Akzessorische Symptome: leichte Hypertrichosis und deutliche Hyperthermie im Bereich der betroffenen Extremität.

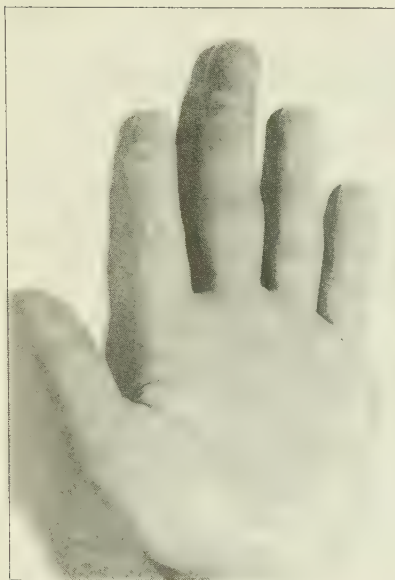
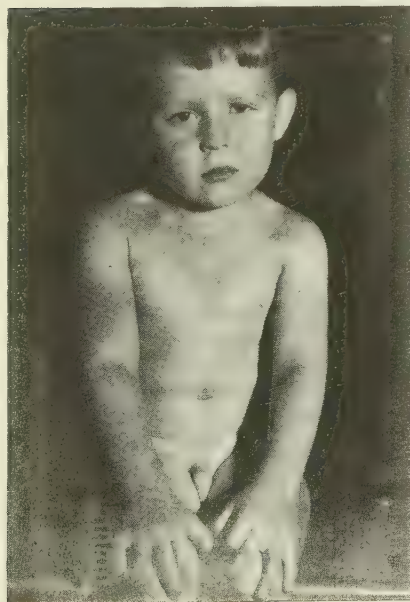


Abb. 3 a

Umschriebener Riesenwuchs des li Mittelfingers im Sinne eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms bei einem 12 J. alten Knaben: deutliche Knochen- und Weichteilvergrößerung (Abb. 3). Die Ausdehnung des Naevus vasculosus zeigt Abb. 3a.



Zu Abb. 4: 4 J. alter Bub mit Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber der re oberen Extremität. Die Grenzen des Naevus vasculosus am Stamm sind angezeichnet. Die Vergrößerung des Armes und die an der Beugeseite des Oberarmes vorhandenen Varizen sind bei der Gesamtaufnahme nicht sichtbar.

Abb. 4

Fall 3 (siehe Abb. 5 und 5 a Seite 37)

B. Helga, Amb. Nr. 1679 / 1960, 13 3/4 a

(Patientin war nur in ambulanter Behandlung an der Kinderklinik. Wir bitten um Verständnis, daß KG und Untersuchungen z.T. lückenhaft sind.)

Anamnese:

1. FA: vGV 74 a gesund, vGM 71 a zuckerkrank, mGV und mGM schon lange gestorben. Vater und Mutter gesund. Vater hat einen ca. münzgroßen blaßbraunen Naevus am li Oberarm, eine Enkelin der vGM soll einen "Riesenfuß" haben.
2. Pränatale A.: unauffällige Schwangerschaft (im 5. LM Aufregung)
3. EA: normale Geburt, Geburtsgewicht: 3250 g
Kinderkrankheiten: Masern, Schafblattern.
Menarche: 13 a, Menses regelmäßig
4. Vorliegende Erkrankung: Die Haut des li Beines sei bei der Geburt völlig blau gewesen. Mit 1 1/2 a, als das Kind Schuhe bekam, fiel erstmals auf, daß der li Fuß größer war. Mit ca. 5 bis 6 a trat eine Verfärbung der Haut des li Beines auf (schmutzig-braun, an Intensität etwas wechselnd. Mit 5 a wurde eine "herausstehende Ader" am li Unterschenkel "ausgebrannt" (blaurote, erbsengroße, nicht pulsierende Geschwulst, die leicht blutete). 1955 wurden in Salzburg einige a-v-Anastomosen unterbunden (Op.-Narben am Fuß, Unter- und Oberschenkel und am li Unterbauch). - Seit ca. 2 Jahren klagt Patientin häufig über Kopfschmerzen, die nur im Stirnbereich lokalisiert sind und ca. 1/2 bis 1 Stunde andauern.

Status: Körperlich gut entwickeltes Mädchen (macht den Eindruck einer 17-jährigen). Sehr guter AEZ, körperlich und geistig sehr rege, psychisch labil, weint leicht. Beim Gehen vermehrtes Hüftwiegen, aber kaum hinkend, beim Stehen geringgradiger Beckenschiefstand mit WS-Skoliose. Hypertrophe Narben an Bauch und Oberschenkel, zartere Narben am Unterschenkel und Fuß. Die li Brust ist größer als die re. Reflexe seiten-gleich, lebhaft.

Sonst keine besonderen Befunde.

Lokalstatus: Das li Bein ist gegenüber dem re in toto vergrößert und verplumpt, fühlt sich wärmer an. Anomalien der Schweißsekretion werden nicht beobachtet. Im Bereich des ganzen li Beines finden sich unregelmäßig zerstreut schmutzigbraune Flecken, unscharf begrenzt, hinaufreichend bis in die Höhe des li Darmbeinkammes (rückwärts bis zum 9. BW). Die Pigmentierung ist besonders ausgeprägt im Bereich des ganzen Fußes, des inneren Knöchels, des Knies und der Wadegegend.

Die Venenzeichnung im Bereich der ganzen Extremität verstärkt, einzelne, bis kleinfingernagelgroße Venektasien sichtbar. Keine sicheren Varizen sichtbar oder tastbar.

Übrige Befunde: EKG: deutliches Orthostase-Syndrom, sonst normaler Stromkurvenverlauf.

Fundi: beidseits o.B.

RGA. Schädel: Kein krankhafter Skelettbefund. Keine intrakraniellen Verkalkungen.

Anthropometrische Messung:

Längendifferenz: 3 cm

Umfangdifferenz: 4 cm Unterschenkel

2 cm Oberschenkel

Zusammenfassung: Das ganze li Bein zeigt ein Überwachstum. Der Naevus ist wenig deutlich, aber sehr umfangreich. Sichtbare Gefäßveränderungen beschränken sich auf einzelne kleine Venektasien. Vor 5 Jahren wurden jedoch mehrere a-v-Anastomosen am li Bein und in der regio inguinalis dextra operiert - anscheinend mit Erfolg, da kein Herzbefund.

Die Symptomatik ist somit voll ausreichend für die

Diagnose:

Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber

Besonderes: In der Verwandtschaft ein Fall von u.RW.?

(Enkelin der vGM). -

Hyperthermie an der betroffenen Extremität? Die Neigung zum Überschußwachstum zeigt sich auch an den hypertrophen Operationsnarben und an der vergrößerten li Brust.

Fall 4: (siehe Abb. 6 Seite 37)

Ganz kurz sei der nächste Fall skizziert, da ebenfalls nur ambulant untersucht.

M. Christine 8 1/2 a, Amb. Nr. 2463/1965

Lokalstatus: Linkes Bein im ganzen vergrößert. Venektasien am ganzen Bein. An der Außenseite des linken Oberschenkels im oberen Drittel und an der Kniekehle mehrere zackig begrenzte, blaurote, nicht über das Hautniveau erhabene Naevi vasculosi; sonst o.B.

Längendifferenz: 2,5 cm

Übrige Befunde: Röntg.: Beide Ober- und Unterschenkel: Ober- und Unterschenkelknochen li etwas länger als rechts. Kein krankhafter Skelettbefund. Weichteilschatten li größer
EKG: Normaler Stromkurvenverlauf

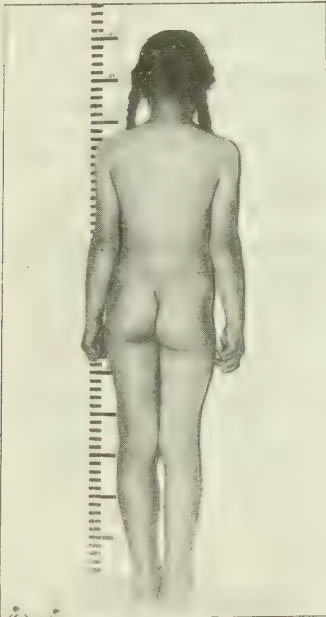
Zusammenfassung: Knochenhypertrophie und Vermehrung der Weichteile, Haut- und Gefäßanomalien ergeben die
Diagnose: Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber.



Abb. 5 a

Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber des li Beines bei einem 13 1/2 J.alten Mädchen. Die Längendifferenz der Beine beträgt 3 cm (Abb. 5). Die "Verplumpung" des li Beines bzw. Fußes zeigt besonders Abb.5 a. Die hypertrophe Op.-Narbe (Zustand nach Unterbindung einer a-v-Anastomose) im medialen Malleolarbereich li ist zu erkennen.

Abb. 5 b



Zu Abb. 6: Ebenfalls eine Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber des li Beines bei einem 8 1/2 J.alten Mädchen. Abb. 6 zeigt den Beckenschiefstand zwecks Ausgleich der Beinlängenunterschiede.

Abb. 6

Fall 5 (siehe Abb. 7 und 7a Seite 40)

R. Gottfried, 18 Tage, KG Nr. 1503/1965

Anamnese:

1. FA: Mutter 34 a, Vater 37 a, beide gesund, Großtante und Onkel "hysterisch", zwei Brüder 7 und 9 a, eine Schwester 5 a, alle gesund. Ein Bruder hatte 6 Finger an einer Hand.
2. Pränatale A.: Hyperemesis während der ganzen Gravidität.
3. EA: Geburt 15 Tage nach dem errechneten Termin, asphyktisch.
Geburtsgewicht: 4000 g.

4. Vorliegende Erkrankung: Vor 2 Tagen ging die Mutter mit dem Kind zum Arzt, weil der Nabel noch nicht abgefallen ist. Der Arzt stellte fest, daß das re Bein länger und dicker ist. Deshalb Klinikeinweisung.

Status: 18 Tage alter Säugling in nicht wesentlich reduziertem AZ.

Gesamtes Integumentum commune deutlich marmoriert. Durch die netzartig angeordneten, marmorierten, verschiedentlich dunkel-lividen Hautbezirke, die normale Hautareale einschließen ist ein wabenartiges Bild entstanden. Die Hautveränderungen sind im Bereich der li Thoraxhälfte stärker als re, wobei die vordere Medianlinie eine ziemlich scharfe Grenze bildet (Abb.7a). Im Bereich der Handrücken und des Thorax erinnert das Bild an einen Naevus flammeus. Diagnose: Generalisierte Venektasien. Das Kind ist lebhaft, schaut um sich und macht einen intelligenten Eindruck. Eine Schädelasymmetrie ist nicht auffällig. Thorax etwas glockenförmig. Nabel noch nicht abgefallen. Sonst keine besonderen Befunde.

Lokalstatus: Außer den bereits beschriebenen Hautveränderungen fällt auf, daß die re untere Extremität sowohl an Länge als auch an Umfang deutlich größer als die li ist.

Die 2. und 3. Zehe sind beiderseits einschließlich des Endgliedes miteinander verwachsen. Auch die re obere Extremität ist etwas größer als die li. Auffallend große Hände.

Knochenstatus: Ro: Beide Ober- und Unterarme: keine krankhaften Skeletveränderungen, keine signifikanten Längenunterschiede. Beide Ober- und Unterschenkel: Die re Femurdiaphyse ist geringfügig länger als li.

<u>Maße:</u>	re	li
	mm	mm
Femur:	83	81
Tibia:	75	70
Fibula:	70	68
Distale Femurepiphyseknk.:	10 x 7	9 x 6
Prox. Tibiaepiphyseknkern:	8 x 5	7 x 4

Übrige Befunde: Fundi: beidseits o.B.
EKG: normaler Stromkurvenverlauf
EEG: Schlaf EEG ohne sicheren pathologischen Befund gegenüber Altersnorm (Die Befundung verdanken wir Herrn OA DDr.SCHMOIGL von der Psych.-Neurolog.-Univ.-Klinik Innsbruck).

Zusammenfassung: Dieser Fall zeigt sehr eindrucksvoll, mit welcher Inkonstanz der Symptomatik auch bezüglich ihrer Lokalisation man zu rechnen hat. Bei den vorher besprochenen Fällen waren RW und Begleitfehlbildungen an ein und derselben Extremität zu finden. In diesem Fall sind die Gefäßveränderungen (Venektasien der Haut, evtl. auch Lymphektasien?) generalisiert über fast den ganzen Körper verbreitet (nicht im Gesicht-Kopf-Bereich). Stärker als die riesenwüchsige Extremität ist die gegenüberliegende Rumpfseite betroffen. Auch die undeutlichen Naevuszeichnungen betreffen nicht das hypertrophierte rechte Bein, sondern sind an beiden Händen und vornehmlich auf der linken Rumpfseite lokalisiert. Die Syndaktylie ist auch an der "normalen" Extremität zu finden. Vielleicht liegt auch ein - natürlich nicht objektivierbarer - generalisierter, totaler RW vor, und die rechte untere Extremität ist nur ganz besonders von der Hypertrophie betroffen: wir erinnern an die auffallend großen Hände. -

Teilsymptome des Morbus Klippel-Trénaunay-Weber (Gefäßveränderungen und z.T. auch der Naevus) betreffen annähernd den ganzen Körper. Wenn wir bei der Diagnosestellung eine Aussage über die Lokalisation der Symptome machen wollen, muß die Diagnose lauten:

Monohyperplasie re Bein, Morbus Klippel-Trénaunay-Weber Rumpf und alle Extremitäten betreffend.



Abb. 7

Zu Abb.7: 18 Tage alter Säugling mit Venektasien nahezu am gesamten Integumentum commune (ausg.Kopf), Naevus vasculosus am Stamm und riesenwüchsigen re Bein (Abb.7). Es wird eine Generalisierung des Morbus Klippel-Trénaunay-Weber angenommen, wobei die re untere Extremität ganz besonders von der Hyperplasie betroffen ist.



Der gleiche Fall zeigt außerdem eine Syndaktylie bds. zwischen 2. und 3. Zehe (Abb.7a). Erkennbar auch die Vergrößerung d. re Fußes.

Abb.7a

Fall 6

S. Barbara, 13 Mon., KG 361 / 1964

Anamnese:

1. FA: unauffällig, Vater und Mutter gesund, 2 Geschwister ebenfalls gesund, keine Erbkrankheiten bekannt.

2. Pränatale A.: normale Schwangerschaft

3. EA: Geburt rechtzeitig, sehr kurz, sonst o.B.
Dez. 63 Schafblattern, körperliche Entwicklung angeblich normal.

4. Vorliegende Erkrankung: Einweisung wegen plötzlich aufgetretener Krampfanfälle. Kind angeblich seit Geburt sehr schreckhaft, schaut auf keine Gegenstände, achtet nicht darauf, wenn man mit ihm spricht, zuckt nur auf Laute zusammen. Seit Geburt außerdem rechtes Bein dicker als linkes.
Im Bereich des re Glutaeus max. ebenfalls seit Geburt über handtellergroßer Naevus flammeus.

Status: 13 Monate a körperlich gut entwickeltes Mädchen im guten AEZ. Kann weder sitzen noch stehen, spricht nichts, fixiert nicht; geistig in keinen Kontakt mit dem Kind zu kommen.
Kind produziert laufend Anfälle, die manchmal mit Würgen und Erbrechen einhergehen (Schleim, wenig Speisen). Dabei Hochwerfen der ganzen Arme, kurzes schnelles Nicken des Kopfes, wobei der Mund schnappend geöffnet wird. Diese Nickbewegung tritt auch allein auf. Zugleich auch Streckkrämpfe des ganzen Stammes, fast nach Art eines Arc de cercle, aber ebenfalls nur ganz kurzzeitig. Die Augen, die sonst parallel gehalten werden, fallen unter diesen Krämpfen manchmal auseinander.

Schädel normal konfiguriert.

Das re Bein ist dicker und auch länger als das li.

Anthropometr.Messung: Längendifferenz: 2 cm
Umfangdiff. Ober- und
Unterschenkel: jeweils 2 cm

Gelenke frei

Im re Glutaeus-max.-Bereich über handtellergroßer Naevus flammeus, mehrfach linsengroße Pigmentflecken an Stamm und Extremitäten (café au lait?) Keine sicht- und tastbaren Varizenbildungen.

Sinnesorgane: Fixiert nicht, Pupillenreaktion herabgesetzt. Scheint zu hören, reagiert auf Berührung.

BHR, PSR seitengleich auslösbar.

Cor: Töne mittellaut, rhythmisch

Thorax und Pulmo: symmetrisch, pueriles Atemgeräusch.

Übrige Befunde: Fundi bds. o.B., HNO o.B.

Schädelröntgen in 2 Ebenen: Mäßig hydrocephaler Schädel, vertiefte Impressionen, besonders im Bereich der Parietalia und der Hinterhauptsschuppe. Keine ausgesprochene Nahtdehnung, keine intrakraniellen Verkalkungen.

Thorax-Röntgen: Lunge und Hili o.B.

Lumbal-Punktion: Liquor klar; Pandy neg., Z₂ 4/3.

EKG: Normaler Stromkurvenverlauf

EEG: (Beurteilung verdanken wir Herrn Doz.

Dr. NIEDERMEYER von der neurol.-Psych.-Univ.-Klinik Innsbruck): Bild einer Hypsarrhythmie ohne sichere Seiten- oder Herdbetonung.

Knochenstatus: RÖ: Beide Ober- und Unterschenkel:

Vergrößerung der Längs- und Querdimensionen re gegenüber li. Deutlicher Unterschied in der Größe der Epiphysenkerne zu ungunsten der li Seite. Auffallende Verdichtung der Diaphysenabschlußzonen der beiden Ober- und Unterschenkelknochen.

Epikrise: Es wurde eine ACTH-Kur durchgeführt. Die Anfälle wurden daraufhin seltener, große Anfälle oder ausgeprägte BNS-Anfälle traten schließlich überhaupt nicht mehr auf.

Kurzes krampfartiges Nicken blieb bis zur Entlassung bestehen.

Zusammenfassung: Das vergrößerte rechte Bein und der gleichzeitig vorhandene Naevus führt uns zur Diagnose:

Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber.

Varizen sind nicht vorhanden. Sie pflegen ja auch meist erst im späteren Lebensalter deutlich zu werden. Wir müssen deshalb von einem avarikösen Typ des Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms sprechen.

Im Vordergrund steht bei diesem Fall jedoch die cerebrale Symptomatik. Die BNS-Anfälle, die völlige statische Funktions^{un}tüchtigkeit, das fehlende Fixieren und nicht zuletzt das EEG, welches das Bild einer Hypsarrhythmie bot, sprechen eindeutig für eine ausgedehnte Störung im Bereich des Gehirns. Das gleichzeitig vorhandene Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom legt den Verdacht auf ein Sturge-Weber-Syndrom nahe, obwohl ein Naevus und objektivierbare Augenveränderungen (bis jetzt?) fehlen. Immerhin wird nicht fixiert. Auf die sehr häufigen inkompletten

Fälle bei Sturge-Weber-Syndrom wurde oben hingewiesen. Aus den angeführten Gründen fühlen wir uns deshalb berechtigt, die Verdachtsdiagnose eines Sturge-Weber-Syndroms zu stellen.

Die vollständige Diagnose lautet hiermit:

Monohyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber,
Sturge-Weber?

Fall 7 (siehe Abb. 9, 9a und 10 Seite 52)

K. Maria, 9 a KG Nr. 446/1953, 276/54, 422a/57, 387/58,
465/59, 825/60, 557/62

gest. Okt. 1963 unter dem Bild einer Lungenblutung:
nicht obduziert.

Anamnese:

1. FA: Mütterliche Familie unauffällig, 3 weitere Kinder der Mutter (Stiefgeschwister der Patientin) gesund, geistig normal entwickelt, keine Hauterscheinungen (lediglich eine Stiefschwester, geb. 56 zeigt einen münzengroßen, planen, nicht verrukösen, dunkelbraunen Naevus an der re Hüfte.) In der väterlichen Familie findet sich eine auffallende Neigung zu Erkrankungen des Nerven- und Skelettsystems: Vater selbst ist schwerer Psychopath, zeitweise "nicht ganz zurechnungsfähig", ein Bruder des Vaters durch Suizid geendet, ein Vetter des Vaters sei "nervenleidend" und öfters in Anstaltsbehandlung. 3 Basen des Vaters zeigen Extremitätendeformierungen in Form von zu kurzen, nach außen gebogenen Beinen bzw. "verkrüppelte", versteifte Hände und Arme. Nähere Details, insbesondere über das Vorliegen von Hautveränderungen, sind nicht bekannt.

2. Pränatale A.: normale Schwangerschaft.

3. EA: Normale Geburt, Geburtsgewicht: 3350 g. Die später näher zu beschreibenden Veränderungen der Haut und Hornhaut bestehen schon bei der Geburt. Sie sind seither, abgesehen von einer dem allgemeinen Körperwachstum parallel gehenden Größenzunahme und einer stärkeren Ausprägung der Pigmentierung, unverändert geblieben. Gedeihen zunächst ungestört, guter Appetit, normale Gewichtszunahme. Psychisch in allem jedoch deutlich retardiert: Erstes Sprechen mit 3 Jahren; schon als Kleinkind außergewöhnlich stimmungslabil, oft jähzornig, unberechenbar, neigt zu plötzlichen Boshaftigkeiten und muß unter ständiger Aufsicht gehalten werden.

Bereits im Alter von ca. 2 Monaten waren durch einige Monate Petit-mal-artige Anfälle zu beobachten. Dabei wurde das Kind ohne äußeren Anlaß plötzlich blaß, cyanotisch, bewußtlos und schlaff (keine Krämpfe im eigentlichen Sinn). Nach wenigen Sekunden bis Minuten kehrte das Bewußtsein wieder, das Kind war jedoch noch ca. 1/2 Tag auffallend schlafrig und müde. Halbseitigkeit der Anfälle fiel damals nicht auf. Solche Anfälle manchmal 4 bis 5 mal täglich, dann wieder ein bis zwei Wochen anfallsfrei.

Von 1 Jahr bis 5 a keine Anfälle. Im Sommer 1958 erstmals Anfälle mit linksseitigen Krämpfen (Klinikaufnahme). Am Tag der Einweisung bekam das Kind plötzlich einen Krampfanfall mit tonisch-klonischen Krämpfen hauptsächlich linksseitig. In den 2 Stunden bis zur Aufnahme hatte das Kind fast dauernd Krämpfe, die nur vorübergehend etwas nachließen.

Es war nicht bei Bewußtsein. Nach der Entlassung, im November 58, dreimal derartige Anfälle, jeweils einige Stunden andauernd, vom Hausarzt mit Injektionen behandelt. Wegen gehäufte epileptiformer Anfälle erfolgte eine weitere Klinikaufnahme 1959 und 62. Sie waren immer linksseitig lokalisiert.

Seit dem 2. Lebensjahr besteht eine deutliche Neigung zu ausschließlich rechtsseitigen Pneumonien. Mit 5 a wegen schwerer abszedierender Staphylokokkenpneumonie mit Pleuraempyem re mehrmonatiger Klinikaufenthalt. Auch im weiteren Verlauf mehrmals weitere pneumonische Infiltrationen der re Lunge, die 1960 abermals eine Klinikaufnahme nötig machen.

Schon während des 1. Lebensjahres fiel der Mutter eine allmähliche, vorwiegend die Weichteile betreffende Vergrößerung der re Gesichtshälfte auf. Die Asymmetrie hat seitdem allmählich zugenommen. An den Extremitäten zunächst noch keine Auffälligkeiten. Sonstiges: Nasenbluten relativ leicht, aber nie stark, immer nur aus dem re Nasenloch. Sonst keine Neigung zu Blutungen, blauen Flecken etc.

Die vorliegende Krankheit zeigte folgende Detailbefunde:

Hautstatus: Das Hauptcharakteristikum der Hautveränderungen ist ihre topographische Anordnung: Sie sind genau einseitig lokalisiert; sie nehmen die re Körperseite ein (fast ausschließlich) (Abb. 9 + 9a). - Unter Freilassung der unteren Extremität findet sich - in streng halbseitiger Anordnung - ein teilweise flächiger, deutlich segmental angeordneter, systematisierter Naevus, dessen hyperkeratotische Wucherungen das Hautniveau z.T. über 5 mm und mehr überragen. Die re Mamille ist von einer gestreckten hyperkeratotischen Wucherung umgestaltet, über dem Manubrium sterni eine ebenfalls gestielte, an der Oberfläche aufgekratzte hyperkeratotische Wucherung. Die histologische Untersuchung (Pathologisches Institut der Universität Innsbruck) ergab die Diagnose: Naevus verrucosus. Dieser Naevus zieht auch streifenförmig über die Vorderseite des re Oberarms, geht dann in der Gelenkbeuge auf die palmare Unterarmfläche über und bedeckt an der Hand die Radialseite des Zeigefingers, die Dorsal-

seite des Daumens und den Daumenballen genau bis zur Linea vitalis.

Als seltenen Zusatzbefund ergab die histologische Untersuchung auch noch einen Naevus syringo-adenomatosus papilliferus aufgepfropft auf den Naevus verrucosus.

Ein Naevus vasculosus bedeckt fast die ganze re Körperhälfte, lediglich die mittlere Stamm-partie ist in einem breiten gürtelartigen Bereich frei. Im Gesicht endet er mit ziemlich scharfer Begrenzung in der Mittellinie. Auf der Rückenseite wird die Medianlinie geringfügig überragt (Abb.9a). Die beiden re Extremitäten sind in ihrer Ganzheit betroffen. Der Farbton ist je nach Füllungszustand der Gefäße verschieden, von leichtem braunrosa bis blaurot, besonders bei Aufregung, nach heißem Bad etc. hervortretend.

Auf der li Seite finden sich lediglich in der Leistengegend 2 stecknadelkopfgroße, blaurote, leicht über das Hautniveau erhabene, angiomatöse Naevi, einer auch auf der li Rückenseite, die übrigen am re Mons pubis. Übrige li Seite frei von Naevi.

Weniger am Gesicht und an den Extremitäten, besonders aber am Rücken über der re Scapula zahlreiche, blaurot durchschimmernde Venektasien.

Die sichtbaren Schleimhäute sind unbeschädigt. Die Zunge ist im ganzen vergrößert, die Papillenzeichnung vergrößert.

Der fronto-parietale Teil des re Halbschädels weist eine breite kahle Zone auf. Die Alopecie (Abb.10) besteht seit Geburt.

Die Messung der Hauttemperatur hatte folgendes Ergebnis: (s.Abb. 8)

Der Schweißtest nach Minor erbrachte wegen der großen Unruhe des Kindes kein brauchbares Ergebnis. Die Naevi scheinen von der Schweißsekretion nicht ausgespart. Im Schlaf wurden quantitative Unterschiede in der Schweißsekretion jedoch recht deutlich:

- re: große Tropfen (besonders Stirn, Glatze und Wange)
- li: nur eben erkennbare Feuchtigkeit

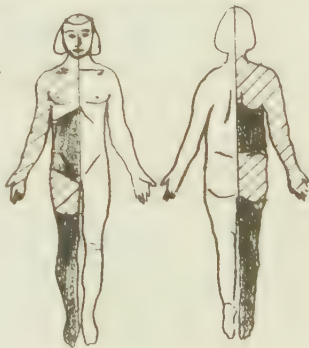


Abb. 8 ■■■ Bezirke mit
über 1 Grad Unterschied;
□□□ mit 0,5 - 1 Grad

Augenbefund: Pterygiumartige Bindegewebswucherungen, die den re und in geringem Maße auch den li Hornhautrand bedecken, wurden im Alter von 6 Monaten an einer auswärtigen Anstalt operativ abgetragen, zeigten jedoch bald wieder ihre ursprüngliche Ausdehnung. Die histologische Untersuchung (Pathologisches Institut der Universität Innsbruck, Nr. 7996/53) ergab, daß es sich um Dermoide handelte.

Befund 21.7.1959: (Wir verdanken die Befundung Herrn Professor Dr. K. HEINZ, Vorstand der Universitäts-Augenklinik Innsbruck) - Rechts temporal oben, im Bereich der Bindehaut und Sklera ausgedehnte Narben nach früheren Excisionen. Hornhaut ebenfalls z.T. narbig, z.T. kongenital getrübt. Nur das nasale Drittel ist soweit klar, daß ein schräger Einblick in die Pupille möglich ist. Größere Linsenveränderungen sind bei der mittelweiten Pupille nicht feststellbar.

Linkes Auge: Hornhautränder ebenfalls in verschiedener Intensität getrübt, Mitte klar. Vorderkammer mittel bis klar, Iris o.B., Pupille rund, mittelweit; auf Licht noch etwas reagierend (es wurde kurz vor der Untersuchung Mydriol gegeben). Linse o.B. Glaskörper ohne auffallende Trübungen. Fundus: Papille etwas mißgebildet im Sinne eines schrägen Sehnerveneintritts und sog. Typus inversus vasorum. Papillenbegrenzung wie bei hochgradiger Myopie (soweit mit dem Spiegel feststellbar besteht ein hochgradiger myoper Astigmatismus). Die Gefäße sind etwas geschlängelt, zeigen jedoch keine eindeutigen pathologischen Veränderungen.

Die neurologischen Untersuchungen ergaben im wesentlichen folgende Befunde: (Wir danken Herrn Doz.

Dr. NIEDERMEYER, den Herren Assistenten Dr. MÜLLER und Dr. HETZEL)

Vorwiegend linksseitige Halbseitenparese bei Verdacht auf diffuse cerebrale Schädigung mit deutlicher Betonung der re Hemisphäre.

EEG: Deutliche Zeichen einer residualen Schädigung der re Hemisphäre, vor allem der re Occipitalregion, keine Epilepsiehinweise (1958).

(Die in der Folgezeit angefertigten EEG's ergaben keinen Zusatzbefund.)

Intelligenztest: IQ 30

Pneumoencephalogramm: Seitenkammern mäßig erweitert. Die basalen Cysternen und die Liquorräume über den Hemisphären gleichmäßig gefüllt. Septum pellucidum steht median und senkrecht. Besonderheiten nicht nachweisbar.

Knochenstatus: Schädelrö. in 2 Ebenen: Die tabula interna der beiden Seitenwandbeine zeigt im occipitalen Anteil schmale knöcherne Auflagerungen. Bis auf eine Asymmetrie der Kieferhöhlen (re größer als li) am Schädelskelet kein krankhafter Befund. Keine intrakraniellen Verkalkungen. Thorax: Im Bereich des akromialen Endes des re Schlüsselbeines eine kleinkirschkerngroße, glattbegrenzte Aufhellung, eine etwas seichtere im li Schlüsselbein. Rippen o.B. Ob. Extr.: Der re Oberarmknochen schwächtiger als der li (0,3 cm), jedoch um 1 cm länger. Am proximalen re Oberarmschaftsende zwei rundliche Aufhellungen mit etwas dichter Begrenzung. Alle übrigen Knochen der oberen Extremität ohne krankhaften Befund.

Wirbelsäule o.B.

Becken: Die re Beckenhälfte ist gegenüber der li im Wachstum zurückgeblieben, zahlreiche wurmstichartige Aufhellungen im Gelenkanteil des re Sitzbeins und re Hüftgelenkspfanne.

Unt. Extr.: Der re Oberschenkelchaft ist schwächtiger als der li, aber 1 cm länger. Die Epiphyse des Oberschenkelkopfes re kleiner als li. An der Basis des re Schenkelhalses eine kleinkirschkerngroße Aufhellung, nebenan kleinere in der Gegend des Trochanter. An der Außenseite der re Oberschenkelmetaphyse eine flache Eindellung der Knochenrindenschicht. An der Innenseite der re Femurepiphyse (distal) mehrere kleine rundliche Aufhellungen. - Unter-Sch.-Fußskelet o.B.

Anthropometrische Messung: ⁺)

Beinmaße:	Datum: 1.7.59		12.7.62	
	rechts	links	rechts	links
Ges.Länge: (Troch. maior-Mall.-ext.)	55,0	52,0	62,0	58,0
Ob.-Sch.-Länge: (Troch. maior-Kniegel.-Spalt	26,0	24,5	30,0	28,0
U.-Schenkellänge: (Kniegel.-Spalt-Mall.ext.)	29,0	27,5	32,0	30,0
Oberschenkelumfang: (10 cm überh. Patella)	24,0	24,5	30,0	29,0
Unterschenkelumfang: (Wadenmitte)	20,0	18,0	24,5	22,0
Fußlänge:	16,2	15,5	19,5	17,5
Armmaße:				
Ges.-Länge: (Tub.mai.-Endphal.)	53,0	46,5	61,0	52,0
Oberarmml.: (Tub.maius-Olecranon)	26,0	23,5	25,0	22,0
Unterarmml.: (Olecr.-Tub. radii)	18,0	17,5	22,0	19,0
Oberarmumfang: (Mitte)	15,3	15,3	19,0	18,5
Unterarmumfang: (Mitte)	13,5	13,5	17,0	14,0
Handlänge:	13,1	12,4	16,0	14,5

Ergebnis: Beinlängenunterschiede: 3 cm, bzw. 4 cm
 Armlängenunterschiede: 6,5 cm bzw. 9 cm
 Eine Verdickung der riesenwüchsigen Extremitäten gegenüber der anderen Seite ist praktisch nicht festzustellen. - Das Mißverhältnis zwischen re und li bleibt im Zuge des allgemeinen Wachstums - besonders an der oberen Extremität - nicht konstant, sondern zeigt Neigung zu weiterer Diskrepanz.

Zusammenfassung: Der Fall K. Maria bietet die Kombination von drei Krankheitsbildern, die alle in den Formenkreis der Phakomatosen fallen:

1. Es bestehen Dermoide der Augen.
2. Es liegt ein komplettes Sturge-Weber-Syndrom vor:
 Halbseitiger Gesichtsnaevus (Naevus vasculosus vergesell-

⁺) Auch bei allen übrigen Fällen wurden die Messungen nach den gleichen Richtlinien durchgeführt.

schaftet mit Naevus verrucosus) und gleichzeitige Hemihyperplasia faciei. Die mit großer Wahrscheinlichkeit vorhandenen Veränderungen am re Auge können wegen der Hornhauttrübung infolge der Dermoiden nicht befundet werden. Immerhin besteht sogar auf der gesunden Seite ein hochgradiger myoper Astigmatismus und ein schräger Sehnerveneintritt. -

Die Hemiparese li, die linksseitigen Krampfanfälle, die eine Progredienz des Leidens erkennen lassen (1962 Aufnahme wegen gehäufter Krampfanfälle), der pathologische EEG-Befund sprechen für eine schwere Gehirnstörung. Für die ursächliche Bedeutung des Gefäßsystems bei der Entstehung der Symptomatik spricht die Hemiparese li. Die intrakraniellen Verkalkungen beim Sturge-Weber-Syndrom sind - zumal bei jugendlichen Kranken - kein obligates Symptom. Die Symptomatik ist für die Diagnosestellung "Sturge-Weber-Syndrom" sicher ausreichend.

3. Ein ausgedehntes Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom ist vorhanden: Der halbseitige Naevus vasculosus (nur die mittlere Stammartie ist ausgespart) mit dem segmentär angeordneten Naevus verrucosus an Rumpf und oberer re Extremität, die Venektasien am Rücken und der deutliche Längenriesenwuchs (9 cm Unterschied an den oberen Extremitäten) ergeben das Vollbild eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms. Wir müssen in diesem Fall von einem Längen-RW sprechen, da lediglich die Längendimension vergrößert ist. Was die Querdimension anlangt, so zeigt der verlängerte Knochen sogar eine deutliche Hypoplasie. Dieser Fall zeigt klar, daß trotz annähernd gleicher Ernährungsbedingungen auf beiden Seiten (praktisch keine Umfangdifferenzen!) eine Hyperämie (deutliche Hyperthermie re) das Wachstum des Knochens entscheidend stimulieren kann, obwohl der Knochen selber z.T. deutliche Zeichen einer Dystrophie zeigt. Die fast ausschließlich rechtsseitig lokalisierten Aufhellungsherde scheinen dies zu beweisen.

Die halbseitig lokalisierten Knochenveränderungen ließen auch an phänotypisch verwandte Erkrankungen denken, wie an die fibröse Knochendysplasie Jaffé-Lichtenstein. Auch das Albright-Syndrom wurde in Erwägung gezogen. Die vorliegenden phakomatösen Krankheitsbilder legten diese Vermutung ganz besonders nahe. Eine Probeexcision aus der re Clavicula brachte jedoch kein in diesem Sinne verwertbares Ergebnis. Auch fehlte die Pubertas praecox.

M.R.LAPLANE, der einen, dem unsrigen fast identischen Fall beschreibt und ebenfalls keine endgültige Diagnose der Knochenveränderungen stellen konnte, schreibt: "Da sich das Syndrom von Albright als eine rein symptomatische Wesenheit zeigt, könnte die Beschreibung von atypischen oder unvollständigen Formen, weit entfernt das Bild zu bereichern, nur die Physiognomie davon ändern und deren Solidität gefährden".

Wir müssen deshalb annehmen, daß die Knochenveränderungen auf eine beim Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom häufig zu beobachtende dystrophische Störung zurückzuführen sind, zumal wenn ein solcher Expressivitätsgrad des Syndroms vorliegt. Auf das gelegentliche Vorkommen von Vakuolenbildung, Entkalkung etc. bei Klippel-Trénaunay-Weber wurde oben hingewiesen.

Da vom RW die re Gesichtshälfte, die re obere und untere Extremität, die re Rumpfhälfte mit Ausnahme des re Beckens (s.Abb.9 u. 9a) betroffen sind, liegt ein fast vollständiger Halbseiten-RW vor. Die Diagnose, die wir aus den angeführten Befunden stellen können, lautet also:

Hemihyperplasie re, Typ Klippel-Trénaunay-Weber und Sturge-Weber, Dermoide der Augen.



Abb. 9

Abb. 10



Halbseitenriesenwuchs (Hemihyperplasie) re bei einem 6 J. alten Mädchen. Der segmentiert angeordnete Naevus verrucosus im Gesicht, am Stamm und re oberer Extremität läßt infolge seiner Expressivität den halbseitigen Naevus vasculosus kaum in Erscheinung treten. (Abb. 9) Die Hemihyperplasia faciei ist gut zu sehen. Längendiff. der oberen Extremitäten: 9 cm, der unteren Extremitäten: 6 cm. Bei Abb. 9a sind die Grenzen des Naevus vasculosus am Rücken angezeichnet.
Diagnose: Hemihyperplasie, Typ Klippel-Trénaunay-Weber und Sturge-Weber.

Zu Abb. 10: Dasselbe Kind im Alter von 4 J. Fronto-parietale Alopezie re, starke Corneaveränderungen re infolge der Dermoiden.

Abb. 10

Fall 8 (siehe Abb. 11 und 11 a Seite 57)

A. Hildegard, 2 a, 1532/1965

Anamnese

1. FA: unauffällig, keine erblichen Krankheiten bekannt.
2 ältere, vollkommen gesunde Geschwister.
2. Pränatale A.: zu Anfang der Schwangerschaft heftiges Erbrechen.
3. EA: normale Geburt, Geburtsgewicht: 3800 g, Sitzen mit 6 Monaten, Laufen mit 13 Monaten, Sprechen mit 1 1/2 J., immer gutes Wachstum. Enteritis mit 9/12 a.
4. Vorliegende Erkrankung: Schon als das Kind 1 Monat alt war, bemerkten die Eltern eine vollkommen reaktionslose Geschwulst an der re großen Zehe. Im Alter von 3 Mon. entwickelte sich eine ähnliche Geschwulst an der Innenseite des re Knöchelgelenkes, und mit 1/2a noch eine in der Gegend der re Gesäßfalte. Im Juni 1964 wurde in Salzburg die Geschwulst an der re Großzehe operiert. Es handelte sich um ein Lipom. Im Herbst 1964 wurde das Kind wegen eines Rezidivs nochmals an derselben Stelle operiert und nachbestrahlt. Mai 1965 Operation an der hiesigen Chirurgischen Universitätsklinik am Gesäß. Op.-Befund: Lipom. Zum 4. Mal wurde im August 1965 - ebenfalls hier - am re Knöchel operiert. Jetzt Aufnahme zu weiterer Operation.

Status: Altersgemäß entwickeltes Kind in gutem AZ, ansprechbar, geistig normal entwickelt. Größe 83 cm, Gewicht: 11.670 g. Statische Funktionen altersgemäß. Bis auf die Veränderungen am re Bein (s.Lokalstatus), Bewegungsapparat und übriges Skelet ohne pathologische, äußerlich feststellbare Veränderung. Cor: Systolikum über der Spitze und der Aorta. Sonst keine krankhaften Befunde. Haut: über der li Mamille etwa fingernagelgroßes, hellrotes, wegdrückbares Hämangiom. Deutliche zarte Gefäßzeichnung der Oberlider.

Lokalstatus: Rechtes Bein etwas länger als li, Oberschenkel re deutlich dicker als li. Re Fuß stark hypertrophisch, insbesondere 1. Strahl mit der Hallux. Dieser ist deformiert und nach dorsal abgebogen (Abb. 11 + 11a). Keine umschriebenen Resistenzen tastbar. An der Innenseite des Oberschenkels von der Inguinalfalte 12 cm nach reichende Op.-Narbe mit Keloidbildung. Am Fuß 10 cm lange, vom Achillessehnenansatz unter dem medialen Mall. auf den Fußrücken ziehende Op.-Narbe, p.s. verheilt. Am Fußrücken etwa 3 cm lange, p.p. verheilte, querverlaufende Op.-Narbe. Narbe nach Venaesektio li tibial, supramalleolär. Keine Hauteffloreszenzen, keine Varizen.

Knochenstatus: Schädelröntgen in 2 Ebenen: Etwas über die Norm weite, große Fontanelle. Sonst kein krankhafter Skeletbefund. Innenrelief o.B., keine Verkalkungen.
Beide Oberschenkel: Diaphysenabschlußzonen, Knochenkerne o.B.
Beide Unterschenkel o.B.
Beide Füße: li normaler Skeletbefund, re kalkarmes Skelet, Mittelfußknochen schwächlich, ebenso die Phalangen, von denen nur die Grundph. einigermaßen verknöchert sind. Namentlich im Bereich des 1. Strahles sind die Weichteile verbreitert und weisen einzelne dichtere unregelmäßig begrenzte Stellen auf.

Anthrop.-Messung: Längendifferenzen der Beine: 2 cm
Längendifferenzen der Füße: 3 cm
Umfangendifferenzen: 3 cm

Übrige Befunde: Fundi: bds. o.B.

EKG: normaler Stromkurvenverlauf

"Fettstoffwechsel": Geringgradige Erhöhung der Werte.
Cholest.: 266 mg%, Triglyceride: 87 mg%, Phospholipide: 274 mg%
Lipoproteid-Elphor: normal.

Zusammenfassung: Das rechte Bein weist ein Überwachstum auf. Haut- und Gefäßanomalien werden (bis auf das kleine Hämangiom über der re Mamille) nicht beobachtet. Es bestehen somit keine Anhaltspunkte für das Vorliegen eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms. - In diesem Fall liegt eine andere Fehlbildung vor, mit welcher der u.RW. vergesellschaftet sein kann:

Multiple Lipome. Der re Fuß ist durch die lipomatöse Wucherung sehr verunstaltet. Die Neigung des u.RW. zu allgemeinem Fehlwachstum kommt auch in der Keloidbildung in den Op.-Narben zum Ausdruck.

Diagnose: Monohyperplasie mit multiplen Lipomen.

Fall 9 (siehe Abb. 12 Seite 57)

K.Robert, 13 Mon., KG Nr. 248/66

Anamnese:

1. FA: Ein Bruder der vGM hatte ebenfalls seit Geburt einen größeren Fuß, sonst in der Verwandtschaft nichts bekannt. vGV an Unfall gestorben, übrige Großeltern leben, gesund. Keine Konsanguinität, keine Fehlbildungen.
5 Schwestern: 15, 13, 11, 8, 6 a und 1 Bruder 3 a alle gesund.
2. Pränatale A.: 1. Grav.: Totgeburt (Übertragung), keine Mißbildungen, 1 Abortus im 6.LM (auch keine Fehlbildungen), übrige Schwangerschaften normal. Bei der letzten Schwangerschaft im 1. Trimenon Antiemetica, sonst keine Medikamente. Keine Infekte, keine Blutungen, kein Röntgen.
3. EA: 7. Kind, normale Schädellage, komplikationsloser Geburtenverlauf. Geburtsgewicht: 4550 g
4. Vorliegende Erkrankung: Bereits im Alter von 14 Tagen fiel der Mutter auf, daß der li Fuß "kleiner und kürzer" sei als der re. Seither sei das Verhältnis der beiden Beine mit dem übrigen Wachstum konstant geblieben. Das Kind habe überraschend schon mit 10 Mon. gehen können, ein Hinken sei nicht aufgefallen. Der li normale Fuß wird mehr benützt (Klettern etc.). Für Kraftleistungen (Stampfen etc.) benützt der Bub das re größere Bein.

Status: 13 Mon. alter, körperlich und geistig normal entwickelter Bub in gutem AEZ. Auffallend eine Hypertrophie des ganzen re Beines (Abb.12). Kind sitzt und steht frei mit beträchtlicher Genua vara Entwicklung. Auch das Gehen ist gut möglich. Auffallend dabei, daß das Kind nicht merklich hinkt, nur eine beträchtliche Lendenlordose besteht.
Skelet und Bewegungsapparat: Angedeutete Zweiwuchsbildung am Mall. tib. bds. Genua vara bds. Verstärkte Lordose der Lenden-WS beim Stehen und Gehen. Keine Abduktionshemmung beider Ober-S. im Hüftgelenk. Keine tastbare Spaltwirbelbildung. Haut: keine abnormen Hauteffloreszenzen, keine abnormen Behaarungen, keine Varizen. Schilddrüse: vor allem li Seitenlappen leicht diffus vergrößert. Hodenhochstand. Keine weiteren Besonderheiten.

Knochenstatus: Rö: Hüftübersicht: Der O.-Schenkelkopf-kern ist re größer als li (10 x 14,5 9 x 13 mm). Das proximale Femurschaftsende plumper als li. Normaler Skeletbefund, keine Dysplasiezeichen.

Schädel in 2 Ebenen: Die große Fontanelle steht noch weit offen, der Querdurchmesser des Schädels vergrößert. Die Nähte nicht über die Norm weit. Innenrelief o.B. Keine intrakraniellen Verkalkungen.

Rö-Messungen:	re	li mm	Schaftdicke:	re	li
Femur:	155	150		12,5	12
dist.Epiph.-Kern:	13x25	12x22			
Tibia:	130	123		13,5	13
prox.Epiph.-K.:	11x21	10x18			
Fibula:	131	123		6,5	6,0

Anthropom.-Messung: Längendiff.: ca 2 cm

Umfangdiff.: ca 3,5 cm

Auch die re obere Extremität scheint eine geringe Vergrößerung gegenüber li aufzuweisen (ca 1 cm). Im Rö-Vergleichsbild an den langen Röhrenknochen jeweils 2 mm Unterschied.

Ubrige Befunde: EKG: Normaler Stromkurvenverlauf

EEG: Schlaf-EEG mit Herdsuspekten, aber keineswegs eindeutigen und gravierenden li zentralen Veränderungen sowie Hinweisen auf eine gewisse cerebrale Erregbarkeit.

Entwicklungsprofil: EQ 99

Zusammenfassung: Das rechte Bein ist gegenüber dem li in toto vergrößert. Das Überwachstum ist wohl proportioniert. - Im Gegensatz zu den vorigen Fällen finden wir hier keinerlei Fehlbildungen und Symptome, mit welchen der u.RW. oft vergesellschaftet ist. Es liegt also eine reine Monohyperplasie vor.

Besonderes: Die Abbildung 12 scheint für eine gleichzeitige Hyperplasie der re Unterbauchpartie zu sprechen. Längenunterschiede an den oberen Extremitäten (allerdings nicht ganz deutlich) lassen den Verdacht auf eine inkomplette Hemihyperplasie entstehen. Nur der weitere Wachstumsverlauf kann darüber Klarheit bringen.

Diagnose: Reine Monohyperplasie, (inkomplette Hemihyperplasie re?)

Erwähnenswert ist noch, daß sich in der Aszendenz ein Fall von u.RW. findet (Bruder der vGM).



Umschriebener Riesenwuchs (Monohyperplasie) des re Beines bei einem 2 J. alten Mädchen. Der re Fuß ist durch lipomatöse Wucherungen stark verunstaltet (Abb. 11 a). - Kein Anhalt für ein Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom.



Zu Abb. 12: Reine Monohyperplasie des re Beines (und des re Unterbauches?) bei einem 13 Monate alten Knaben.

Abb. 12

Fall 10 (siehe Abb. 13 und 13 a Seite 64)

L. Michael, 2 1/2 Monate, KG Nr. 511/1966

Anamnese:

1. FA: vGV nach Beinamputation ("Raucherbein") gestorben, mGV an Leberkrebs gestorben. Beide Großmütter leben, gesund, keine besonderen Krankheiten in der Familie bekannt. Vater 37 a, Mutter 36 a, beide gesund. Ältester Bruder (geb. 1950) mit 4 1/2 Jahren an Drüsenkrebs gestorben (Leukämie? Hodgkin?). 13 a Schwestern (eineiige Zwillinge), 12 a Bruder, 9 a Schwester, 3 a Schwester, alle gesund. Eine Zwillingsschwester hatte Hüftgelenksdysplasie, Gipsbehandlung, jetzt o.B.

2. Pränatale A.: Keine Fehl- oder Totgeburten, vorhergehende Schwangerschaften normal. Im 5. bis 6. LM der letzten Schwangerschaft 14 Tage lang starker Husten, erhielt deshalb vom Arzt 3 mal eine Injektion.

3. EA: Geburt: 6. Kind, 2 h, normale Schädellage, keine Komplikationen. Bisher immer gesund gewesen.

4. Vorliegende Erkrankung: Schon am 3. Tage fiel der Mutter auf, daß der li Fuß vergrößert sei, d.h. sie glaubte zuerst, der re Fuß sei schwächer. Nach 14 Tagen wurde ein Arzt konsultiert, der an Kreislaufstörungen dachte und eine gefäßerweiternde Salbe verordnete. Das Kind hat beide Beine normal und ausgiebig bewegt, viel gestrampelt. Eine Vergrößerung des li Armes oder der li Gesichtshälfte sei zunächst nicht aufgefallen, Kind sei nur bevorzugt auf der li Seite gelegen und habe sich immer auf diese Seite gedreht. Einige Tage vor der Klinikaufnahme sei plötzlich während des Trinkens die li Hand ganz blau geworden, nach heftigem Reiben durch die Mutter sei es aber wieder vergangen. - Sonst sei das Kind fröhlich, lache sehr viel und schaue interessiert umher.

Status: 2 1/2 Monate alter Knabe in gutem AZ, altersgemäß entwickelt. Körperlänge: 60 cm, Gewicht: 5740 g. Leichte Kraniotabes, Gelenke aktiv und passiv frei beweglich. Sämtliche Reflexe seiten- gleich. Inspektorisch und palpatorisch bestehen an Haut und Weichteilen keine Veränderungen, keine Pigmentationen, keine Lymphangiektasien, keine Ödeme. Routine-Untersuchungen ohne Besonderheiten. Es fällt eine Vergrößerung des li Beines und auch der li Gesichtshälfte gegenüber rechts auf (Abb. 13 + 13a).

Knochenstatus: Röntgen: Schädel in 2 Ebenen: Normaler Skelettbefund. Selbständige Verknöcherung der Hinter-

hauptschuppenspitze.

Beide Hände: Normaler Skelettbefund. Ergebnis der Vergleichsaufnahmen:

	re	li (mm)
Femur:	96	102
Distaler Femurkern:	11,5x7,5	13 x 8
Tibiakern:	10 x 5	12 x 6
Tibia:	84	88
Fibula:	79	82

Bei den Knochen der oberen Extremitäten war nur der li Humerus signifikant gegenüber dem re vergrößert: 4 mm.

Übrige Befunde: Anthropometrische Messung der Beine:

Längendiff.: 1,8 cm

Umfangdiff.: bis zu 3,5 cm

Fundi o.B.

Ohren o.B.

EKG: Normaler Stromkurvenverlauf

EEG: Schlaf-EEG mit ziemlicher Spannungsproduktion, wie sie aber noch nicht eindeutig pathologisch zu werten ist. Keine Zeichen von Lateralisation oder Herdbildung.

(Für die Befundung danken wir Herrn OA DDr.SCHMOIGL aus der Klinik für Neurologie und Psychiatrie der Universität Innsbruck.)

Zusammenfassung: Es liegt eine deutliche Hyperplasie des li

Beines vor, ebenso eine nachweisliche des li Armes.

Die halbseitige Gesichtsvergrößerung ist in Abb.13 a klar zu erkennen. Wenn wir von einer fraglichen Mitbeteiligung der li Rumpfhälfte am RW absehen, können wir die Diagnose stellen:

Hemihyperplasie links. Da jegliche Begleitmißbildungen fehlen, läßt sich der Halbseiten-RW keinem der bekannten Mißbildungssyndrome zuordnen. Wir haben es also mit einer reinen Hemihyperplasie zu tun. - Im Hinblick auf die Entstehungstheorien des RW ist bemerkenswert, daß der Proband eineiige Zwillingsschwester hat.

Fall 11 (siehe Abb. 14 Seite 64)
W. Ulrike, 15 Monate, KG Nr. 1928/1965

Anamnese:

1. FA: Keine besonderen Fehlbildungen in Familien des Vaters und der Mutter bekannt. Eine Schwester des Vaters litt während der Kindheit an Krampfanfällen, verschwanden im Schulalter. Vater 32 a, Mutter 26 a, beide gesund. Mutter hatte mit 3 a Poliomyelitis. 5 a Schwester, 3 1/2 und 2 1/2 a Brüder. Schwester im Winter bei katarrhalischen Infekten jedesmal Stimmritzenkrampf, Buben gesund.
2. Pränatale A.: Frühere Schwangerschaften komplikationslos, keine Fehl- oder Totgeburten. Während der jetzigen Schwangerschaft im 5. LM Cholecystektomie wegen starker Koliken (keine Cholecystitis, kein Ikterus, Steingallenblase und Gries). Op. wurde gut vertragen, keine Schwangerschafts-Komplikationen.
3. FA: Geburt: 5 h, normale Schädellage, Nabelschnur 2 x um den Hals, war blauschwarz bei der Geburt, hat aber sofort ohne jede weitere Maßnahme geatmet. Geburtsgewicht: 3950 g. Entwicklung: Sitzen seit 7-8. Monat, geht noch nicht, steht frei. Sprechen: einzelne einfache Worte seit 11. Monat.
4. Vorliegende Erkrankung: Ende März - Anfang April 1965 Pockenimpfung. Bis dahin normales Gedeihen. Kind ist bereits frei gesessen. Am 3. Tag nach der Impfung trat hohes Fieber bis über 40 Grad auf, gleichzeitig bestand eine ausgedehnte Rötung und Schwellung mit zentraler Impfpustel am li Oberarm (Fieber und Impfreaktion traten angeblich gleichzeitig auf). Kind erhielt vom Arzt Tropfen, keine Injektionen. Nach 5 Tagen war das Fieber abgeklungen, das Kind blieb aber 3 bis 4 Wochen hindurch apathisch, reagierte nicht mehr auf Anrufen, hat nicht mehr gesessen, wollte nicht mehr trinken, hat nicht mehr gelacht. Nach diesen 4 Wochen hat sich das Kind allmählich wieder erholt. Es war wie vorher.
Im Juli 1965 fiel der Mutter eine Schwellung der li Finger auf, keine Rötung, normale oder sogar bessere Kraft als re. Erst einige Tage später merkte die Mutter, daß die li Hand nicht nur angeschwollen, sondern auch größer war als die re. Auch der li Fuß schien geschwollen und vergrößert. Da das Kind fast nur auf der li Seite lag beim Schlafen, fiel der Mutter auch auf, besonders nach dem Schlafen, daß auch die li Gesichtshälfte gegenüber der re vergrößert war. Beim Gehen war auffällig, daß das Kind den li Fuß immer etwas einwärts drehte, aber nicht nachschleife. Bis

September 1965 nahm die Vergrößerung konstant leicht zu. Der im September erstmals zu Rate gezogene Facharzt vermutete eine tropische Störung und gab Vit. B 1 und Einreibungen. Da keine Beeinflussung, Klinikaufnahme.

Status: 15 Monate altes Mädchen, geistig normal entwickelt. Bei der Inspektion fällt auf, daß die linksseitigen Extremitäten und bei genauerem Hinschauen auch die li Gesichtshälfte größer sind als die entsprechenden Körperteile der re Seite (Abb.14). An dieser Vergrößerung ist sowohl der Umfang als auch die Länge der Extremitäten beteiligt, Die 2. Zehe li ist besonders lang und überragt bei weitem alle übrigen Zehen. Kann frei stehen und 1 bis 2 Schritte laufen. 76 cm, 10.930 g (Soll: 77, 10.300). Große Fontanelle verstrichen, Extremitäten frei beweglich, keine Abduktionshemmung der Hüftgelenke. WS ohne seitliche Verkrümmung. Reflexe seitengleich, keine meningitischen Zeichen. Die üblichen Rahmenuntersuchungen o.B.

Übrige Befunde: Fundi o.B.

Hornhautdurchmesser 11 mm bds.

EKG: Annähernd normaler Stromkurvenverlauf

EEG: Kurve an der Grenze der Norm, signifikante Zeichen von Lateralisation und Herdbildung fehlen, wenn man von den vereinzelt auftretenden linksbetonten Spitzen absieht. Sie können noch nicht als gravierendes Herdsymptom gewertet werden.

EMG: Elektromyographie ohne sicher pathologischen Befund (Die Befundung von EEG und EMG verdanken wir Herrn OA DDr.SCHMOIGL von der Psych.-Neurolog.-Univ.-Klinik Innsbruck) Entwicklungsprofil: EQ 83 %, Rückstand 21/2 Monate.

Knochenstatus und Röntgenvergleichsmessungen:

Schädelübersicht in 2 Ebenen: keine krankhaften Skelettveränderungen, normale Nähte, normales Innenrelief, keine Verkalkung.

Vergleichsmaße: Obere Extremität:	re	li
	mm	mm
Humerus:	113	120
Schaftdicke:	10	11
Radius:	84	90
Schaftdicke:	7	7
Ulna:	95	101
Schaftdicke:	6	7

Beide Hände: Die Epiphysenkerne der Metakarpalia II, III und IV sind in der li Hand angedeutet größer als in der re. Ebenso verhält es sich mit den Knochenkernen der distalen Radiusenden und der Triquetra.

vorstehenden Zentren beruht", zitiert PIAZZA noch je einen Fall von Poliomyelitis anterior acuta und cerebraler Kinderlähmung, in deren Gefolge sich jeweils ein u.RW. entwickelt hatte. (Wir sind bei der Besprechung der formalen Genese des RW schon kurz darauf eingegangen.)

Behalten wir die Annahme bei, daß es sich auch in unserem Fall um einen erworbenen RW handelt, so ist der Erklärungsversuch seiner Genese einigermaßen zufriedenstellend. Da es sich dabei aber lediglich um die Phäno- kopie eines Krankheitsbildes handelt, scheint es nicht zulässig, für die formale Genese der angeborenen RW-Formen ebenfalls eine umschriebene Störung im Nervensystem verantwortlich zu machen, wie dies gelegentlich geschieht. (LARMANDE verlegt die Ursache sogar des Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms in die encephalen Zentren.)

Wenn der Fall W. Ulrike auch keine praktisch verwertbaren Ergebnisse bringt, so demonstriert er doch deutlich, welche Schwierigkeiten sich ergeben, wenn es um die Differenzierung, Einteilung und Zuordnung umschriebener Körperasymmetrien geht.



Abb. 13



Abb. 14



2 1/2 Monate alter Säugling mit vollständiger Hemihyperplasie. (Abb. 13 und 13 a). Es fehlen jegliche Begleitmißbildungen.

Zu Abb. 14: Die Vergrößerung der li Körperhälfte des 15 Monate alten Mädchens ist eben erkennbar. (Es handelt sich möglicherweise um den seltenen Fall eines erworbenen Halbseitenriesenwuchses; siehe Anamnese.)

Abb. 14

ZUSAMMENFASSUNG

1. Der u.RW. wird definiert und die Differentialdiagnose erörtert. Die gebräuchlichsten Schemata der klinischen Einteilung des RW werden gegenübergestellt und diskutiert. Die häufigsten Begleitsymptome finden Erwähnung. Die Sonderformen des RW im Sinne eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms werden herausgestellt und auf die verwandtschaftlichen Beziehungen zu den Phakomatosen, besonders zum Sturge-Weber-Syndrom hingewiesen. - Zur Charakterisierung und Abgrenzung dieser Sonderformen scheint es nötig, der topographischen Benennung das diagnostizierte Syndrom hinzuzufügen.

2. Auf die Ätiopathogenese wird eingegangen: Die Frage, ob embryonale Schädigung oder Erbkleiden, kann nicht entschieden werden. Bei der Besprechung der formalen Genese wird für einen Teil der Fälle die ursächliche Bedeutung der Hyperämie zu beweisen versucht. - Für die Mehrzahl der Fälle scheint die Annahme einer Störung mit koordinierten Folgen jedoch das Gegebene. Theorien über die mögliche Art der Störung werden angeführt. -

3. 10 Fälle von angeborenem u.RW. und ein fraglicher Fall von erworbenem RW werden eingehend kasuistisch dargestellt.

Die beobachteten Vergrößerungen umschriebener Körperabschnitte reichen vom RW eines einzelnen Fingers (Fall 1) bis zur Hyperplasie einer ganzen Körperhälfte (F. 7,10,11?)

Die Fälle 1 bis 7 weisen gleichzeitig Fehlbildungen im Sinne eines Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms auf und werden deshalb dem Formenkreis der Phakomatosen zugerechnet. Bei Fall 6 besteht darüber hinaus Verdacht auf ein Sturge-Weber-Syndrom. Bei Fall 7 liegt die Kombination von 3 Phakomatosen vor: Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom, Sturge-Weber-Syndrom, Dermoide.

Bei Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom und Sturge-Weber-Syndrom kommen außer u.RW. folgende Symptome zur Beobachtung:

Hautanomalien: Pigmentnaevi (gehäuft bei fast allen Fällen)
Naevus verrucosus (Fall 7)
Naevus syringo-adenomatosus papilliferus (7)
Alopecie (F.7), leichte Hypertrichosis (F.2)

Gefäßanomalien: Naevi vasculosi (F. 1 bis 7)
Venektasien (F. 1 bis 7),
Varizen (F.2), a-v-Anastomosen (F. 1?,3)
Als akzessorische Symptome der Gefäßbildung sind aufzufassen:
Hyperhidrosis (F.1,7), Hyperthermie (F.1,2,3,7)

Neurologische Symptome: BNS-Anfälle (F.6), Hemiparese,
tonisch-klonische Krämpfe (F.7)

Außer der Symptomatik der phakomatösen Mißbildungssyndrome
kommen als Begleitsymptome des u.RW. zur Beobachtung:

Hypertrophe Op.-Narben (F.3), Keloidbildung (F.8)
Veränderungen in der Knochenstruktur (Entkalkungserscheinungen) (F. 1,7,8)
Lipome (F. 8),
Syndaktylie (F. 5).

Es wird aber auch u.RW. ohne jede Begleitmißbildung beobachtet: (Fall 9 und 10).

Ein fraglicher Fall von erworbenem RW wird zur Diskussion gestellt (Fall 11).

Bei Erforschung der Familienanamnesen sind in der
Aszendenz u.RW. als auch Teilsymptome des u.RW. eruierbar:

u.RW.: Fall 3, 9
Mißbildungen an den Extremitäten (F.7)
Hämangiome (F.1,7), Naevi (F.3)
Polydaktylie (F.5)

Im Hinblick auf die Entstehungstheorien des u.RW.
scheint erwähnenswert, daß bei Fall 10 eineiige Zwillinge
in der Familie vorkommen.

Die Fälle 2, 6, 8 treten "isoliert" auf.

Der Verlauf der Schwangerschaften erscheint in allen Fällen unauffällig.

Die Verwendung des topographischen Einteilungsprinzips ermöglicht eine einigermaßen einheitliche Betrachtungsweise der verschiedenen RW-Formen. Die Sonderformen des u.RW. im Sinne der Phakomatosen werden durch Hinzufügen des diagnostizierten Syndroms gekennzeichnet. Eine Aussage über Ausmaß wie Art der Fehlbildung wird dadurch ermöglicht.

Selbst an Hand der relativ kleinen Kasuistik werden deutlich:

1. Die Schwierigkeiten einer einheitlichen Betrachtungsweise des u.RW.,
2. die Vielgestaltigkeit der RW-Formen,
3. die häufige Überschneidung mit phakomatösen Mißbildungssyndromen,
4. die Variabilität und Vielfalt der Begleitsymptomatik,
5. die unklaren Verhältnisse in Fragen der Erbllichkeit.

Die Aufgabe dieser Arbeit, einen Aufriß über das Problem "Umschriebener Riesenwuchs" zu geben, erscheint damit erfüllt.

LITERATUR

- Arnheim, G.: Über einen Fall von congenitaler halbseitiger Hypertrophie mit angeborenen Bronchiektasien. Virchows Arch. path. Anat. 154, 308 (1898)
- Aschner, B., u. G. Engelmann: Konstitutionspathologie in der Orthopädie. Wien u. Berlin 1928
- Bahia, A. et Meirelles, A.: Ein Fall von angeborener Hemihypertrophie. J. Pediatr. (Rio de Janeiro) 18, 281 (1953)
- Benson, P.F., Vulliamy, D.G. and Taubman, J.O.: Congenital hemihypertrophy and malignancy. Lancet I, 468 (1963)
- Bergmann, E.: Zit. bei Morscher
- Bick: Zit. bei Catel
- Bielschowsky: Zit. bei Graul
- Bjoerklund, S.I.: Hemihypertrophy and Wilms's tumour. Acta pediatr. (Stockholm) 44, 287 (1955)
- Bonse, G. u. Bohndorf, W.: Beitrag zum Klippel-Trénaunay-Syndrom. Hautarzt 13, 415 (1962)
- Borel, G.: Zit. bei Morscher
- Cagiati: Zit. bei Piazza
- Carstensen, E.: Ein kasuistischer Beitrag zum angeb. umschrieb. Riesenwuchs. Ärztl. Wo., Jg. 7, Heft 9 (1952)
- Catel, W.: Ursachen und Formen des Riesenwuchses. Med. Welt, 36, 1349 (1958)
- Charocopos, S. et Coccolis, J.: Sur la pathogenie de l'hémihypertrophie congenitale. Pediatrie (Lyon) 10, 709 (1955)
- Cordero, C.: Zit. bei Pietruschka
- Falk, W.: Österr. Z. Kinderheilk. 5, 175 (1950)
- Fegeler, F., Holtschmidt u. S. Kohrs: Die Beziehungen des Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms zum partiellen Riesenwuchs. Arch. Derm. Syph. (Berlin) 195, 402 (1953)
- Fellinger, K., S. Raptis u. G. Rothenbuecher: Über eine Sonderform des Klippel-Trénaunay-Parkes-Weber-Syndroms. Wien. Zschr. f. Innere Medizin, Jg. 46, Heft 8, 310 (1965)
- Fried, L.: Die Knochenstruktur bei Klippel-Trénaunayschem Syndrom und einigen sonstigen Störungen des peripheren Kreislaufs. Magy. Radiol. 14, 257 mit engl. u. dtsch. Zus. fass. (1962)
- Gasemann, W. u. H. Lack: Beitrag zum Sturge-Weber-Syndrom. Monatsschr. Kinderhkl. 107, Heft 6, 285 (1959)
- Gebauer, A. u. E. Schneider: Ein Beitrag zur Pathogenese des KTPW-Syndroms. Münch. med. Wschr. 103, 807 (1961)
- Geimer, R.: Über die Haemangiectasia hypertrophicans Klippel-Trénaunay-Parkes-Weber. Hautarzt 3, 342 (1952)
- Gérőczy, F., Letenyel, C., Szénágy, J., Remenár, L. et Paraciz, E.: Contribution a l'étude de l'hémihypertrophie. A propos de 10 nouveaux cas d' hémihypertrophie vraie. Acta paediat. Acad. Sci. Hung. 4, 159 (1963)
- Gorlin, R.J. and Meskin, L.H.: Congenital hemihypertrophy. Review of the literature and report of a case with special emphasis on oral manifestations. J. Pediatr. (St. Louis) 61, 870 (1962)

- Graul, E.H.: Der angeborene umschriebene Riesenwuchs als Teilsymptom einer Reihe von Syndromen mit angioplastischem Riesenwuchs. *Ärztl. Wschr.* 7, 725 (1952)
- Die Subsumption von M. Sturge-Weber, M. Klippel-T. und M. Parkes-Weber unter die Bezeichnung ekto-neurodermale Hamartome
- Hallervorden, J.: Angeborene Hemihypertrophie der linken Körperhälfte einschließlich des Gehirns. *Zbl. Neur.*, 33, 518 (1923)
- v.d. Hoeve, J.: Augengeschwülste bei der tuberösen Hirnsklerose (Bourneville). *Arch. f. Ophthalm.* 111, 1 (1923)
- Hoffmann, E.: Zit. bei Geimer
- Hueck, W.: Halbseitiger Riesenwuchs als Doppelbildung. Ein Versuch einer entstehungsgeschichtlichen Klärung. *Sächs. Akad. Wiss. (Leipzig)* 83, 19 (1931)
- Hutchison, W.J. and Burdeaux, B.S.: Zit. bei Morscher
- Janes, J.M. and Jennings, W.K.: Zit. bei Morscher
- Kaufmann, W.: Parkes-Weber-Syndrom. *Ärztl. Wschr.*, Jg. 15, Heft 10, 187 (1960)
- Kehrer, F.A.: Die konstitutionellen Vergrößerungen umschriebener Körperabschnitte. Stuttgart: Georg Thieme 1948
- Über konstitutionelle Vergrößerungen umschriebener Körperabschnitte. *Med. Klin.* S. 26 u. 309, (1955)
- Kishikawa, E.: Zit. bei Morscher
- Kitaigorodskaja, O.D.: Angeborene Hypertrophie im Kindesalter. *Jb. Kinderhkl.* 125, 38 (1929)
- Kleine, H. O.: Märchen und Wirklichkeit. *Münch. med. Wschr.* 2040 (1952)
- Knoepfler-Gerlich, A.: Veränderungen der Körperformen mit besonderer Berücksichtigung der Monstren, Riesen und Zwerge in der bildenden Kunst. Inaug.-Diss. Münster (1954)
- Koch, G.: Beitrag zur Erbllichkeit der Sturge-Weberschen Krankheit. *Z. Neur.* 168, 614 (1940). (Diss., Breslau, 1940)
- Sobre la herencia de la enfermedad de Sturge-Weber. *Fol. Clin. Intern II*, 357 (1952)
- Zur Klinik, Symptomatologie, Pathogenese und Erbpäthologie des Klippel-Trénaunay-Weber'schen Syndroms. *A. Ge. Med. Ge.* V, 326 (1956)
- Neuere Betrachtungen über die Erbllichkeit der Sturge-Weberschen und von Hippel-Lindauschen Krankheit. *Med. Welt* 38 u. 40, 1972 bzw. 2104, (1960)
- Korting, G.W. und Ruther, H.: Zur nervalen Genese von Hemihyper- und Hemiatrophie. *Arch. Derm. (D)* 198, 384 (1954)
- Kranz, H.W.: Über eine seltene angeb. Mißbildung der Haut mit doppelseitigem symmetrischem Lipodermoid der Conjunctiva bulbi. *Graefe's Arch. Ophth.* 118, 167 (1927)
- Langsteiner, F.R. u. G. Stiefler: Über die congenitalen Hypertrophien (Hyperplasien). *Dtsch. Z. Nervenhlk.* 138, 274 (1935)
- Laplane, M.R., Oehmichen Mlle. et Lhermitte, M.F.: Ostéite à prédominance unilatérale avec hémipigmentation cutanée et hémisindrom sympathique d'origine congenitale. *Bulletins et mémoires de la société des hopitaux de Paris*, 62, 371 (1946)

- Larmande, A.M.: Zit. bei Koch
Lausecker, H.: Über Halbseiten-Riesenwuchs. *Dermatologica* 100, 98 (1950)
-- Klippel-Trénaunay und Parkes-Webersche Krankheit. *Hautarzt* 3, 70 (1952)
Lelong, M., Canlorbe, P., Mathieu, Berkmann et Drouet: Un cas d'hémihypertrophie congénitale avec anomalies du développement osseux. *Arch. frnc. Pédiatr.* 13, 636 (1956)
Liebe, S.: Angeborener halbseitiger Riesenwuchs. *Kinderärztl. Praxis* 6, 102 (1935)
Martorell, F. and Monserrat, J.: Aplasia of the iliac vein and Klippel-Trénaunay's syndrom. *Angiologica* 14, 72 (1962)
McCaroll: Zit. bei Morscher
Meirowsky, E.: Über die Ursachen der Muttermäler. *Münch. med. Wschr.* 1200, (1924)
M'Gregor: Zit. bei Piazza
Morscher, E. u. Taillard, W.: Die Beinlängenunterschiede. S. Karger, Basel - New York (1965)
Müller, W.: Zur Frage der Verkalkung bei der Sturge-Weberschen Krankheit. *Zbl. für Neurochirurgie*, Jg 21, Heft 1/3, 67 (1961)
Oehler: Zit. bei Koch
Ohl, H.: Ein Fall von Naevus varicosus osteohypertrophicus Klippel-Trénaunay. *Diss. Innsbruck* 1941
Paul, J.: Unilateralharmonische Bilateralasymmetrie des menschlichen Körpers. *Z. menschl. Vererb.-u. Konstit.-Lehre*, Bd. 35
Petschelt, E.: Zur Klinik, Symptomatologie, Lokalisation, Alters- und Geschlechtsverteilung des Naevus vasculosus osteohypertrophicus (Klippel-Trénaunay-Parkes Weber'sches Syndrom). *Arch. Derm. u. Syph.*, 196, 155 (1953)
Piazza, A.: Ein Fall von erworbener totaler rechtsseitiger Hypertrophie des Körpers. *Mshr. Psychiatr.* 25, 479 (1909)
Pietruschka, G.: Zur Symptomatik der Syndrome nach Klippel-Trénaunay und Sturge-Weber. *Klin. Mbl. Augenhk.* 137, 545 (1960)
Proppe, A.: Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom. *Derm. Wschr.* 122, 1015 (1950)
Sachs, B.: Über angeborenen part. Riesenwuchs. *Mitteilung von sechs neuen Fällen. Z. Kinderhk.* 66, 36 (1948)
-- Über die Genese des angeb. part. Riesenwuchses und ihre Beziehung zur Zwillings- und Geschwulstentstehung. *Arch. Kinderhk.* 136, 23 (1949)
Schäfer, E.: Halbseitenriesenwuchs und Wilms' Tumor. *Mshr. Kinderhk.* 108, 504 (1960)
Schlesinger: Zit. bei Langsteiner
Schmid, F., und Weber G.: Zit. bei Schoch
Schoch, J.: Zur symptomatologie und Ätiopathogenese der angeborenen partiellen Riesenwüchse. *Med. Welt* 16, 845 (1960)
Schönenberg, H.: Über die Beziehungen des Klippel-Trénaunay-Weber-Syndroms zum "umschriebenen Riesenwuchs". *Z. Kinderhk.*, 77, 636 (1956)
Ströbel, H.: Die Sturge-Webersche Erkrankung und ihre Beziehungen zu anderen Syndromen. *Arch. Derm. Syph.*, 183, 468 (1943)

- Sulas, V.: Su di un caso di emipertrofia e tumore di Wilms.
Estratto da Neoplasie (Torino), 8, 299 (1954-55)
- Teller, H. und Lindner, B.: Über die Mischformen der phakomatoösen Syndrome von Sturge-Weber und Klippel-Trénaunay.
Z. Hautkrkh., 13, 113 (1952)
- Tietz, H.: Partieller Minderwuchs beim Klippel-Trénaunay-Parkes-Weber-Syndrom. Z. Orthop. 92, 295 (1957)
- Trélat, U. et Monod, A.: Zit. bei Vollmar
- Vollmar, J.: Sonderformen des umschriebenen Riesenwuchses.
Ergeb. Chir. u. Orthop. 43, 242 (1959)
- Wohlwill, F.: Zit. bei Koch
- Zelger, J.: Zur Kenntnis des Morbus Klippel-Trénaunay (Nae-vus varicosus osteohypertrophicus). Hautarzt, 6, 165 (1955)

Mein besonderer Dank gilt an dieser Stelle Herrn Prof. Dr. H. Berger für die Überlassung des Themas. Herrn Prof. Dr. A. Windorfer danke ich für das Einverständnis zur Anfertigung der Arbeit an der Innsbrucker Univ.-Kinderklinik und für das Correferat. Die hochverehrten Herren Professoren bezeugten meinen Anliegen stets Entgegenkommen.

Herzlichen Dank sage ich Herrn Oberarzt Dr. P. Schumacher für die Überlassung der Fälle. Seine Korrekturarbeit und freundlichen Hinweise waren mir eine wertvolle Hilfe.

LEBENS LAUF

Gerhard Brand, geb. am 4. 2. 1942 in Nürnberg

Vater: Rudolf Brand, Bankbeamter, gef. 7. 5. 45 bei Hersfeld

Mutter: Margareta Brand, geb. Linz, Hausfrau

Volksschule: 1948 - 52 in Nürnberg

Oberschule: 1952 - 61, Hum. Gymnasium in Fürth/Bay

Abitur: Juni 1961 "

Als Halbwaise wurde ich vom Wehrdienst befreit.

Medizinstudium: ab WS 1961/62 an der Univ. Erlangen

Ärztliche Vorprüfung: 7. 8. 64 "

Ärztliche Prüfung: 29. 1. 68 "

Das 2. und 3. klinische Semester (SS 1965 und WS 1965/66)
war ich an der Univ. Innsbruck inskribiert. An der dortigen
Univ.-Kinderklinik wurde die Dissertation angefertigt.

Offsetdruck-Fotodruck

J. Hogl, 852 Erlangen, Hauptstr. 109, (Nähe Martin-Luther-Platz) Tel. 22990
